

Alma Mater Studiorum-Università di Bologna

**DOTTORATO DI RICERCA IN
DIRITTO E NUOVE TECNOLOGIE**
Curriculum in Bioetica

Ciclo XXVIII

**NUOVI DIRITTI E PRIVACY GENETICA:
PROFILI GIURIDICI E BIOETICI**

Presentata da: **Stefania Tonutti**

Coordinatore dottorato: prof. Giovanni Sartor

Relatore tesi: prof.ssa Carla Faralli

Esame finale anno 2016

Settore concorsuale di afferenza: area 12H/3

Settore scientifico disciplinare: scienze giuridiche IUS/20

Volere è potere

Ringrazio

la prof.ssa Carla Faralli

il dott. Claudio Filippi per i preziosi consigli e le sue parole di saggezza

mia madre, per la Donna che è, per il suo sostegno e per tutto quello che ha fatto e sta facendo per la sottoscritta

Carlo, per l'amicizia fraterna che ci legherà per sempre

Me stessa, perché dopo tanti ostacoli e fatiche sono riuscita a creare ciò in cui credo fino in fondo, ed andrò avanti ancora

INDICE

INTRODUZIONE	1
Capitolo 1 ANALISI DI SFONDO: IL DIRITTO DAVANTI ALLA SCIENZA NELL'ERA DEI NUOVI DIRITTI	7
1. L'età dei nuovi diritti alla luce dei nuovi confini biologici.....	7
Capitolo 2 L'OGGETTO DI STUDIO	17
1. Genetizzazione della società: determinismo o libertà? Il ruolo della genetica nella cura della salute, e non solo.....	17
2. Dati genetici ed informazioni genetiche.....	23
2.1 Basi storiche e scientifiche imprescindibili	23
2.2 La terapia genica ed il Progetto Genoma Umano	27
2.3 Dati genetici ed informazione genetica: ragioni di specificità rispetto ai dati sanitari	37
2.4 Test genetico: definizione e classificazioni	41
3. Identità individuale ed identità genetica: i diversi approcci costituzionali nel rapporto fra i diritti fondamentali e gli interventi genetici	46
4. Un nuovo paradigma: la salute come promessa. Cenni	53
5. Bioetica e biodiritto: opportunità e limiti di intervento del legislatore rispetto al ricorso a regole bioetiche	58
Capitolo 3 IL DIRITTO ALLA RISERVATEZZA NELL'USO DEL DATO GENETICO IN AMBITO CURATIVO	69
1. Uso del dato genetico in ambito curativo: quali sono le modalità di regolamento e trattamento?	69
1.1 Contesto normativo a livello internazionale	69
1.2 Le linee guida dei Garanti europei sui dati genetici: cenni sul Documento di lavoro del	

cd. Gruppo 29	79
1.3 Contesto nazionale: le prime pronunce del Garante per la Protezione dei Dati Personali	82
1.4 L'art. 90 D.lgs 196/03 alla luce della recente Autorizzazione del Garante: l'Autorizzazione Generale al trattamento dei dati genetici dell'11 dicembre 2014	89
2. Informativa e consulenza genetica.....	94
2.1 Il consenso al trattamento dei dati genetici	94
2.2 La consulenza genetica quale strumento di tutela giuridica per l'individuo	103
3. Il problema dei test genetici predittivi: diritto a sapere, diritto a non sapere. Caso o determinismo biologico? Gli <i>unpatients</i>.....	113
4. Diritto alla <i>privacy</i> vs privilegio informativo: <i>incidental findings</i> e terzi non estranei.....	129
 Capitolo 4 IL DIRITTO ALLA RISERVATEZZA NELL'USO DEL DATO GENETICO PER SCOPI DI RICERCA: LE BIOBANCHE	 137
1 Biobanche: definizioni e normativa applicabile	137
2 Natura giuridica dei campioni biologici, e la doppia proprietà delle biobanche: proprietà fisica e proprietà intellettuale	161
3 Peculiarità del consenso informato per l'uso e la conservazione dei campioni biologici destinati alla ricerca scientifica	176
4 Le biobanche genetiche di popolazione. Dal caso Islanda al caso Catalona	194
 Capitolo 5 ULTERIORI APPLICAZIONI DEI TEST GENETICI E PROBLEMATICHE CONNESSE	 211
1. Gli enigmi della medicina personalizzata ed il problema dei test genetici <i>direct to consumer</i> : implicazioni etiche e <i>privacy</i> compromessa.....	211
2. <i>Enhancement</i> genetico: esiste un principio di giustizia genetica?	226
2.1 <i>Enhancement</i> e terapia: esiste un <i>continuum</i> ?	226
2.2 Eugenetica liberale: le varie posizioni al riguardo	244

2.3 Enhancement e giustizia (genetica)	264
2.4 Enhancement e diritto: quale privacy?	272
3. Cartella clinica genetica (Genetic Medical Record), Big Data ed Open Data: una nuova frontiera dell'IT o medicina personalizzata?	277
Capitolo 6 BREVETTI BIOTECH E BREVETTI GENETICI. CENNI	291
1 Alcune considerazioni generali sul brevetto biotech: premesse teorico - legislative e la direttiva 94/44 CE.....	291
2. Criticità e problemi legati ai brevetti bio	302
2.1 Le criticità legate ai brevetti sui geni e sequenze di geni: il mercato genetico	302
2.2 Alcuni casi pratici: dal caso <i>Chakrabarty</i> al caso Crispr-CAs9	314
2.3 I brevetti sugli embrioni ed il “prodotto uomo”	327
BIBLIOGRAFIA	358

INTRODUZIONE

La scienza ha oramai un ruolo trainante nel mondo, anche rispetto allo sviluppo economico e sociale, e ciò ha fatto sì che istituzioni e diritto, pervasi da questa evoluzione, abbiano dovuto dedicare particolare attenzione alla regolamentazione della tecnoscienza.

La commistione fra scienza, società e politica è tale da incidere profondamente sull'intero sistema Stato, rendendo perciò evidente la necessità di ripensare ai concetti fondamentali del diritto delle Nuove Tecnologie. Nel Nostro Paese l'analisi di questo rapporto è avvenuta in chiave soprattutto bioetica.

Le più recenti scoperte nell'ambito della ricerca sono potenzialmente in grado di trasformare le forme della politica, del diritto e della società, portandola in una nuova dimensione, in cui la specie umana inizia a dominare la materia vivente: libertà e potere di scelta nascono dove prima c'era "soggezione" alle leggi della natura, creando nuovi diritti, nuovi doveri e nuovi problemi.

Nascono nuovi diritti e nuovi *status* giuridici quali "cittadinanza biologica", "cittadinanza genetica", "identità biologica", "identità genetica" e tanti altri ancora: il cittadino chiede interventi generativi e rigenerativi sulla base dei suoi diritti di cittadinanza, sulla base di quella nuova logica di diritti che si sta via via delineando proprio grazie ai progressi delle bioscienze e quindi delle nuove condizioni societarie.

Questi diritti umani di ultima generazione vengono invocati per le ragioni più disparate, un complesso di diritti che sembrano diventati oramai dei bisogni da soddisfare un complesso di diritti che poggiano spesso su basi non oggettivamente certe e richiedono quindi una verifica, nonché un'adeguata riflessione bioetica e biogiuridica.

Con la seguente tesi di ricerca, si è presa in considerazione una branca specifica delle Nuove Tecnologie: la genetica in tutte le sue sfaccettature (ambito curativo, ambito di ricerca-biobanche ed ambito brevettuale); in particolare, vengono affrontate non solo le problematiche di natura (bio)etica che sorgono dalla diffusione di queste nuove conoscenze (si veda il primo capitolo, dedicato ad una panoramica generale dei nuovi diritti), ma anche le questioni relative al trattamento ed alla protezione dei dati genetici, con profonde ripercussioni in tutte le dimensioni sociali e giuridiche.

Le biotecnologie e le loro applicazioni stanno quindi modificando la condizione umana, ponendo questioni fino a due decenni fa impensabili.

In particolare, «la genetica porta a conseguenze radicali questa tendenza, perché massima si fa

la possibilità di conoscenza e scelta, e la creazione di ulteriori figure di diritti mette precocemente in discussione parte dei nuovissimi cataloghi che si era appena finito di compilare»¹.

Già verso la fine degli anni '70, quando furono inventate le prime tecniche di intervento sul DNA, il filosofo Hans Jonas sottolineava come i rapidi progressi della ricerca scientifica e l'innovazione qualitativa rappresentata dalla tecnologia genetica avessero dischiuso una nuova dimensione eticamente significativa, di cui non esistono precedenti nei criteri e nei canoni dell'etica tradizionale, sollevando problemi di genere completamente nuovo.

Il rapporto fra diritti fondamentali e pratiche biomediche può assumere due diverse connotazioni: in alcuni casi, la possibilità offerta da una nuova scoperta scientifica genera, da parte dell'individuo o della collettività, un interesse ad accedervi e trarne beneficio, e quindi ci si rivolge all'ordinamento giuridico affinché tale nuova opportunità venga regolamentata (si pensi, ad esempio, al diritto all'eutanasia, il diritto alla procreazione, il diritto alle manipolazioni genetiche). In altri casi le potenzialità altamente pericolose di talune pratiche generano, all'opposto, timore e necessità di tutela nell'individuo e nella collettività, di conseguenza ci si rivolge all'ordinamento affinché imponga limiti e divieti (si pensi, ad esempio, al diritto all'integrità del patrimonio genetico, e quindi al diritto a non subire manipolazioni).

Ciò porta a chiedersi: il ricorso a pratiche genetiche che, manipolando il soggetto, lo privano dei diritti inviolabili costituzionalmente garantiti, deve essere vietato?

Se invece il ricorso ad una certa cura/terapia genetica è in realtà espressione ed esercizio di un diritto costituzionale, esso deve essere consentito? La Costituzione Italiana non contiene espressamente delle norme che si riferiscono al diritto all'autodeterminazione genetica, per questo motivo, soprattutto in dottrina, si è cercato, attraverso diverse pratiche interpretative, norme implicite che diano tutela a queste nuove situazioni giuridiche soggettive.

Il secondo capitolo del lavoro è dedicato alla storia della genetica ed ai suoi diversi campi di applicazioni, con particolare attenzione alle specificità dei dati genetici rispetto ai dati sanitari ed alle varie classificazioni e tipologie di test genetici.

Nel capitolo terzo si analizzano le problematiche del diritto alla riservatezza scaturenti dall'uso del dato genetico in ambito curativo: si prendono in considerazione i diversi documenti normativi a livello europeo ed italiano con tutti i riferimenti al Garante per la Protezione dei Dati Personali, per poi dedicarsi alla consulenza genetica. Solo alcuni cenni vengono dedicati al

¹ Così Stefano Rodotà, *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, op. cit., pag. 165

Nuovo Regolamento Europeo sulla Privacy, che, pubblicato in Gazzetta Ufficiale nel marzo 2016, diventerà effettivamente esecutivo in due anni circa e tocca solo marginalmente la questione dei dati genetici.

Ancora: la tendenza della scienza medica negli ultimi tempi è quella di concentrare la ricerca principalmente verso la conoscenza delle cause genetiche delle malattie per poter agire in via preventiva contro di esse, piuttosto che trovare rimedi terapeutici. La realizzazione dello *Human Genome Project*, finalizzato alla mappatura dell'intero patrimonio genetico umano, ha permesso un notevole sviluppo della medicina predittiva, intesa come quella nuova branca della scienza in grado di definire le probabilità di manifestazione di una determinata patologia, ha proprio la peculiarità fondamentale di poter predire l'insorgenza di una malattia, prima che questa si manifesti, attraverso l'esame delle caratteristiche genetiche (mediante ricorso a specifici test genetici).

La possibilità di sequenziare (anche se non completamente) il proprio genoma, e quindi di analizzare la suscettibilità a molte malattie, anche comuni, ha indotto un gran numero di persone asintomatiche a sottoporsi a test genetici creando così una nuova categoria di soggetti: gli *unpatients*: questi non-pazienti, privi di sintomi ma identificati come portatori di determinate malattie (anzi, di predisposizioni genetiche), vivono in perenne attesa della comparsa di qualche sintomo di un male che magari non si svilupperà mai.

Problema cruciale è anche quello relativo agli *incidental findings*, termine anglosassone che indica la scoperta non prevista di informazioni (dati, reperti) non cercate e rilevanti per la salute del paziente o di una persona ad esso geneticamente legata, che emergono durante un test condotto per altri scopi (clinici o legati alla ricerca). In virtù della multiproprietà del dato genetico, che è condiviso da più generazioni (la famiglia biologica), qualora emergano informazioni importanti ed utili per la salute per i cd. "terzi non estranei" è lecito comunicarli? Ed a quali condizioni? Qui il diritto a sapere/non sapere collide con il diritto alla salute.

Esistono infatti diversi interessi, a volte anche contrapposti: il soggetto cui appartengono i dati genetici (il quale può vantare un diritto a sapere o non sapere le proprie caratteristiche genetiche; i discendenti/consanguinei di questo soggetto (i quali potrebbero avere la pretesa di conoscere determinate informazioni genetiche); la collettività nel suo insieme e la comunità scientifica.

Il capitolo successivo è invece dedicato al trattamento dei dati genetici nell'ambito della ricerca: si analizzano quindi tutti gli aspetti giuridico-privacy legati al mondo delle biobanche.

Queste ultime sono in generale definite quali istituzioni o unità operative di servizio, preposte a

raccogliere, conservare, gestire e distribuire materiali biologici umani (in particolare cellule, linee cellulari, tessuti e campioni di tessuti, parti del corpo, DNA e materiale transgenico, prelevati da individui con patologie genetiche (o predisposizioni a patologie genetiche), gruppi di individui affetti da patologie o portatori di patologie (con lata frequenza), popolazioni con caratteristiche genetiche idonee all'individuazione di geni di suscettibilità, per finalità biomediche (di ricerca, diagnosi e terapia).

Il punto focale qui è capire la natura (e quindi la connotazione giuridica) dei dati leggibili nei tessuti i quali, una volta asportati dal corpo originario, ci si chiede se mantengano o meno una relazione con esso: si tratta infatti di conservare ed utilizzare un bene che, a seguito di un'operazione chirurgica (consentita da un indipendente atto autorizzativo), ha acquisito una sua autonomia rispetto al corpo (e dunque alla persona) dal quale proviene, tanto che l'attività di stoccaggio e le attività condotte sul campione non hanno alcuna influenza diretta sulla salute del paziente.

Ecco allora che si parla di consenso doppio: *here and now and now for then* (ora per allora): come sapere cosa succederà in futuro e quali studi potranno essere fatti su quei dati/materiali? Come è possibile chiedere un consenso attuale che però tuteli l'interessato anche per il futuro? Centrale poi è la previsione relativa ad utilizzi successivi di dati e campioni.

E per quanto riguarda il coinvolgimento dei minori? Il mondo scientifico è quasi totalmente d'accordo, in ambito nazionale ed internazionale, nel ritenere non opportuno includere i campioni dei minori nelle biobanche, se non assolutamente necessario. L'argomento è affrontato in vari documenti: in *ultimis* si menziona il parere del Comitato Nazionale di Bioetica *Biobanche pediatriche* (2014).

In chiusura del capitolo, è stato poi dedicato un discreto spazio alle biobanche genetiche di popolazione, con particolare menzione al caso Islanda-DeCode Genetics: la società privata DeCode ha infatti dato slancio a una politica di medicina personalizzata, tramite la pubblicizzazione di "oroscopi genetici", ossia promuovendo un servizio di fornitura del *genetic make-up* individuale a pagamento (il progetto deCODEme), diffondendo l'idea di poter controllare e prevenire qualsiasi tipo di patologia. Questa politica ha sollevato, sin dalle sue prime mosse, diversi problemi giuridici, tra i quali la legittimità o meno della "delega" da parte dello Stato nei riguardi di una società privata a trattare i dati dell'intera popolazione: in questo caso chi è il titolare del diritto di proprietà delle informazioni genetiche della popolazione? Rodotà, a tal proposito, pone tre interrogativi: è lecito vendere il genoma di un'intera popolazione? È legittimo che si costituiscano dei monopoli in questo settore? Si può davvero

parlare di tutela della riservatezza attraverso l'anonimato di informazioni dalle quali è comunque facile identificare i portatori di determinate malattie?

Si affrontano poi i temi riguardanti la genomica di massa e la vendita *on-line* dei *kit genetici*, che sono direttamente acquistabili dal consumatore (di qui il nome *Genetic Test Direct - To - Consumer, DTC*). Oramai si parla di *DYG: Do it Yourself Genetic*: la genetica fai da te, persino su Google è possibile trovare istruzioni su come eseguire i test o addirittura effettuare degli esperimenti di ingegneria genetica, diffusa è inoltre la *peer-production of knowledge (participatory surveillance)*, per cui i ricercatori tendono a considerare i pazienti/partecipanti come partner, per cui non è più possibile ritenere che si possano tener fuori i partecipanti alle ricerche ed ai vari studi di settore.

Fin dai primi albori della medicina, ciò che ha spinto gli uomini ad intervenire sono stati i bisogni primari relativi alla cura di un disagio e/o malattia che affliggeva il corpo; ora, vista la rivoluzione terapeutica e biologica che sta attraversando tuttora la nostra società i presupposti dell'azione medica sono cambiati: sono mutate le idee, sono mutate le concezioni di salute e malattia, sono mutate le persone, i valori, le priorità.

Le prospettive aperte dall'ingegneria genetica nel campo del miglioramento della salute, anzi, più in generale della qualità della vita, sono diventate infinite: da *restitutio ad integrum* a *transformatio ad optimum*, per un miglioramento continuo della specie umana riassunto con il termine (*human*) *enhancement*.

Il termine inglese "*to enhance*" significa aumentare, migliorare. Lo "*human enhancement*" sta ad indicare, generalmente, il progresso delle capacità umane, il miglioramento delle funzioni naturali di una persona, attraverso la tecnica o la cultura. Nello specifico il termine è inteso «come uso intenzionale delle conoscenze e tecnologie biomediche per interventi sul corpo umano al fine di modificarne, in senso migliorativo e/o potenziante, il normale funzionamento»; nella lingua italiana il termine "potenziamento" indica "potenziare" o "rendere ancora più potente, forte, rafforzare, incrementare, accrescere".

Quindi si tratterebbe di aumentare dal punto di vista quantitativo e migliorare dal punto di vista qualitativo le qualità fisiche, mentali ed emotive: rispetto a cosa? Rispetto a quello che viene considerato lo *standard* "normale" attraverso tecniche quali la chirurgia estetica, il *doping* nello sport, il potenziamento genetico, il potenziamento biologico, il potenziamento neuro-cognitivo, ed altri innumerevoli scenari. Il problema sta proprio nella definizione di "normalità" percepita sulla base di idee soggettive, troppo soggettive in un'epoca di diversità come la nostra: chi delinea il confine tra ciò che è miglioramento e ciò che è cura, terapia?

Nel capitolo quinto vengono analizzate le varie posizioni filosofiche al riguardo, da Jürgen Habermas fino a Nicholas Agar.

Infine, l'ultima parte dedicata ai brevetti, sia biotech sia genetici: alcune premesse teorico-legislative e la direttiva 94/44/CE sulla brevettabilità delle invenzioni biotecnologiche.

Vengono affrontati alcuni casi pratici: *Chakrabarty*; *Oncomouse*; *John Moore*; la questione relativa ai geni BRCA1 e BRCA2 (Myriad Genetics); Henrietta Lacks (HeLa) ed infine il caso Crispr-CAs9.

Per quanto riguarda i brevetti sugli embrioni, si citano ancora casi pratici: *Brüstle vs. Greenpeace*; *Case Parrillo vs. Italy*; il caso *Stem Cell vs. Comptroller General of Patents*; ed infine la causa, ancora in corso, meglio nota come “caso Vergara” (un'attrice statunitense) in cui lei e l'ex marito si contendono il possesso di due embrioni fecondati in vitro.

Era previsto un ulteriore capitolo dedicato ad interviste ad una serie di testimoni privilegiati fra scienziati, ricercatori, medici, giuristi e docenti universitari: purtroppo all'appello, rivolto a ben 15 candidati, hanno risposto solamente in 3, rendendo perciò vano il lavoro.

Nella lettura dei capitoli, si può notare una certa diversità di stile nella scrittura ed anche di profondità contenutistica: queste differenze sono state lasciate immutate dalla scrivente stessa al fine di sottolineare il passaggio, l'evoluzione di pensiero, la presa di coscienza e la consapevolezza che hanno caratterizzato questo progetto di ricerca nel corso dei 3 anni di rito previsti per il dottorato.

Capitolo 1

ANALISI DI SFONDO: IL DIRITTO DAVANTI ALLA SCIENZA NELL'ERA DEI NUOVI DIRITTI

1. L'età dei nuovi diritti alla luce dei nuovi confini biologici

«Diritti senza terra vagano nel mondo globale alla ricerca di un costituzionalismo anch'esso globale che offra loro ancoraggio e garanzia. Orfani di un territorio che dava loro radici e affidava alla sovranità nazionale la loro concreta tutela, sembrano ora dissolversi in un mondo senza confini dove sono all'opera poteri che appaiono non controllabili. [...] Nello spazio globale i diritti si dilatano e scompaiono, si moltiplicano e si impoveriscono, offrono opportunità collettive e si rinserrano nell'ambito individuale, redistribuiscono poteri e subiscono soggezioni, soprattutto agli imperativi della sicurezza e alla prepotenza del mercato. [...] Nelle diverse forme istituzionali, che contribuiscono a comporre la galassia della globalizzazione, è tutto un incessante riscrivere il catalogo dei diritti. Si reinterpretano quelli già conosciuti, se ne aggiungono di nuovi, si interviene negandoli tutti, senza che però sia possibile chiudersi nell'angustia delle storiche frontiere, perché la circolazione e il confronto tra i diversi modelli sono imposti, in primo luogo, dal prepotente emergere di comuni bisogni materiali, dalla comune influenza dell'innovazione scientifica e tecnologica, [...] dunque da quell'intreccio di relazioni e dipendenze, da quella nuova distribuzione dei poteri, da quel continuo obbligo di fare i conti con gli altri, con tutti gli altri, che appunto chiamiamo globalizzazione. È questo il nuovo mondo dei diritti.»² Questo è l'*incipit* del prologo di Stefano Rodotà in un suo recente libro, "Il diritto di avere diritti".

La nostra è infatti un'epoca di cambiamento, un totale cambiamento che sta coinvolgendo tutte le sfere dell'esistenza, un cambiamento tale da far rimettere in discussione le idee in cui finora abbiamo creduto: l'idea che avevamo di noi stessi come esseri umani, i concetti di salute e di malattia, il nostro rapporto con la vita, con la morte, con il corpo.

Se prima si poteva pensare che la specie umana si è evoluta modificando il proprio ambiente di vita, ora ci troviamo nel vortice di una vera e propria rivoluzione biologica, dove la transizione

2 Stefano Rodotà, *Il diritto di avere diritti*, Laterza ed. (Roma - Bari), 2012, pagg. 3-4

in atto consiste nel fatto che stiamo diventando una specie che si autocrea.³

L'economista Francis Fukuyama prospetta diversi scenari che discendono dallo sviluppo delle moderne biotecnologie⁴:

- a) la ricerca farmacologica, capace di produrre condizionamenti della personalità umana⁵;
- b) la ricerca sulle cellule staminali, che potrà presto permettere la rigenerazione completa dei tessuti umani⁶;
- c) il controllo sistematico sugli embrioni prima del loro impianto a scopo riproduttivo.

L'Autore sostiene che la minaccia più reale posta dalle biotecnologie contemporanee è la possibilità che, alterando la natura umana, daremo origine ad una nuova fase storica, definita "postumana".

Pensiamo ai progressi ottenuti nel campo della bioinformatica (ad esempio con l'intelligenza artificiale).

Pensiamo alle possibilità di intervenire nelle fasi iniziali della vita⁷: la possibilità di clonare zigoti ed embrioni, umani e non; la possibilità di trasferire nel patrimonio genetico delle cellule informazioni nuove; la possibilità di creare ed inserire negli organismi viventi nuovi caratteri genetici; la possibilità di accedere alle varie tecniche di fecondazione artificiale eterologa ed omologa; la diffusione della pratica della c.d. "maternità surrogata"; la possibilità di fecondazioni interspecifiche, accoppiando quindi gameti di specie diverse.

Pensiamo, ancora, alle possibilità di intervento sulla vita nella fase finale: la possibilità di sostituire molte funzioni vitali con le macchine; la possibilità di prolungare artificialmente la vita; il progresso della chirurgia dei trapianti; la possibilità di controllare ed addirittura programmare la morte programmandola od anticipandola con farmaci speciali.

Ed infine, pensiamo agli interventi di tipo genetico: la diagnosi genetica pre-natale; la possibilità di conoscere (anche se con incertezza) la predisposizione a determinate malattie tramite

3 Così Demetrio Neri, *Introduzione ai lavori di prima sessione. La rivoluzione biologica e i compiti della bioetica*, in Marianna Gensabella Furnari (a cura di), *Le sfide della genetica. Conoscere, prevenire, curare, modificare*, Rubbettino ed. (Soveria Mannelli), 2006

4 Francis Fukuyama, *L'uomo oltre l'uomo. Le conseguenze della rivoluzione biotecnologica*, Mondadori ed. (Milano), 2002

5 L'Autore spiega che già oggi esistono farmaci psicotropi, come il Prozac o il Ritalin, in grado di agire su autostima e capacità di concentrazione e di modificare sensibilmente i tratti caratteriali degli esseri umani

6 Ad esempio, nel giugno 2014 l'università americana John Hopkins ha pubblicato sulla rivista *Nature* un risultato mai visto: è stata costruita la prima retina in provetta mediante tessuto completo di fotorecettori ottenuti da cellule staminali (articolo de *Il Corriere della Sera*, 14 giugno 2014)

7 Per approfondire le possibilità di intervento nelle varie fasi della vita si veda Laura Palazzani, *Il concetto di persona fra bioetica e diritto*, Giappichelli ed. (Torino), 1996, pagg. 6 e ss.

l'impiego dei test genetici; ed altro ancora.

«Parlando della rivoluzione biotecnologica» sostiene Fukuyama, «è importante ricordare che si tratta di qualcosa di molto più ampio dell'ingegneria genetica. Quella che stiamo vivendo adesso non è una semplice evoluzione tecnologica dovuta all'acquisizione delle capacità di decodificare e manipolare il DNA, ma **un'evoluzione dell'intera scienza biologica.**»⁸

Tutte queste tendenze (che generano vere e proprie condizioni societarie), possono essere concettualmente ricondotte, da un lato, alla mutata percezione dell'identità soggettiva del corpo, dall'altro lato, inducono il mondo del diritto ad interrogarsi sulla sua funzione (e quindi sulla sua efficacia normativa e coercitiva).

Per quanto riguarda il primo aspetto, ovvero la forma del corpo, essa è data anche dalla sua figurazione sociale, ed una delle massime rappresentazioni di esso trae origine dalle scienze biomediche occidentali: la medicina costituisce infatti una delle principali fonti di costruzione delle rappresentazioni sociali del corpo.⁹

La tecnologia dei trapianti, ad esempio, introduce modificazioni, sia nel corpo del ricevente, sia nelle situazioni vissute dagli altri soggetti implicati (il donatore, i familiari, etc.); lo stesso dicasi per le tecnologie della riproduzione assistita, che hanno modificato radicalmente i concetti di maternità, paternità, gestazione.¹⁰

L'innovazione scientifica e tecnologica ci sta sicuramente portando a percorrere territori inesplorati, investendo la globalità dell'universo, e trasformando la società e le concezioni dei diritti. La novità è proprio questa: non muta solo la dimensione esterna, e quindi il catalogo dei diritti a disposizione, muta anche la percezione sociale di tali diritti¹¹.

Stefano Rodotà scrive che il corpo si moltiplica e si scompone, perde unità ed unicità: siamo ormai di fronte ad un doppio corpo, fisico ed elettronico, che modifica la percezione del sé ed il rapporto con gli altri.¹²

Nella società attuale le innovazioni tecnologiche hanno creato una rottura con il mondo

8 Francis Fukuyama, *L'uomo oltre l'uomo. Le conseguenze della rivoluzione biotecnologica*, op. cit., nell'introduzione

9 Paola Borgna, *Sociologia del corpo*, Laterza ed. (Roma - Bari), 2005

10 Nell'atto della riproduzione possono infatti essere coinvolti più di due individui (madre e padre anagrafici, donatore maschile, donatore femminile, eventuale madre "surrogata"); è anche possibile che la riproduzione avvenga in un momento successivo rispetto a quello "normale"

11 Sempre Rodotà, *Il diritto di avere diritti*, op. cit.

12 Stefano Rodotà, *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, Feltrinelli ed. (Milano), 2006 afferma anche che viviamo in una «*law - saturated society*, in una società strapiena di diritto, di regole giuridiche» con un diritto invadente in molti settori ed assente in altri

naturale, rottura che mette in discussione l'identità del soggetto, creando nuove identità se non, addirittura, delle disidentità, in quanto l'identità classica, quella naturale, si dilata sempre più e «la biologia cancella la biografia».¹³

Siamo entrati nell'era di quei **diritti di IV generazione** di cui parla **Norberto Bobbio**¹⁴ : egli vi fa rientrare tutti quei nuovi diritti, dai confini non ben delineati, che si affermano per concretizzare e dare forza ad alcune aspirazioni ideali dell'uomo. Mai come in questi anni si assiste ad un'espansione dei diritti fondamentali senza precedenti: la scienza è diventata la medicina del desiderio, ogni esigenza di giustizia viene rivendicata in termini di diritto fondamentale, le carte dei diritti si stanno allargando a dismisura includendo nuovi diritti quali “il diritto ad un patrimonio genetico non modificato”, il “diritto a non nascere”, i “diritti riproduttivi”, il “diritto a morire”, e tantissimi altri. E ancora, si parla di diritto all'identità, diritto alla malattia (e quindi a non essere discriminato soprattutto per malformazioni o predisposizioni genetiche), diritto a morire con dignità, diritto di non sapere, diritto al caso, e così via.¹⁵

Tali diritti devono essere riconosciuti, ma ci si chiede anche se, con questo riconoscimento, si corra il rischio di dilatare eccessivamente i confini e quindi di allargare troppo le “maglie” dell'ordinamento. Infatti, è proprio in ragione di queste nuove esigenze sociali che il corpo umano sta assumendo una **nuova identità**, un **nuovo status giuridico**¹⁶ : l'universalismo dei diritti, e la tensione verso di essi da parte dei soggetti più diversi, trovano manifestazione nel cosiddetto “**turismo dei diritti**”¹⁷.

Questo avviene perché alla legge si rivolgono sempre più richieste, ad essa viene imposto di regolare dei campi che piuttosto dovrebbero essere dominio della valutazione e

13 Espressione usata da Stefano Rodotà, *Il diritto di avere diritti*, op. cit., «Tra uomo e macchine si crea un *continuum*, fino ad arrivare alle dimensioni del transumano, per cui il corpo viene concepito come un luogo di transizioni e trasformazioni che portano a concepire l'uomo come una “neuro - bio - info - nano machine”» pag. 75

14 Norberto Bobbio, *L'età dei diritti*, Einaudi ed. (Milano) 1990

15 Paola Borgna, *Sociologia del corpo*, op. cit.

16 Oltre alla proliferazione di “nuovi diritti” siamo anche di fronte ad una proliferazione di soggetti, differenziati a seconda dei diritti ad essi attribuiti: pensiamo al cambiamento della figura del paziente, prima considerato come un corpo - oggetto del terapeuta, oggi si è trasformato in un “soggetto morale”, ovvero una Persona con la facoltà di esercitare i propri diritti (in *primis* autonomia ed autodeterminazione) e le proprie volontà

17 Espressione coniata da Stefano Rodotà, *Nuovi soggetti, nuovi diritti, nuovi conflitti*, in Federico Gustavo Pizzetti e Marzia Rosti (a cura di), *Soggetti, diritti, conflitti: percorsi di definizione*, Incontri di Studio, Giuffrè ed. (Milano), 2007, a pag. 22: «Lo ritroviamo nelle tante donne italiane che vanno all'estero per poter esercitare i diritti procreativi; nel diritto d'asilo concesso all'omosessuale che, se tornasse nel paese d'origine, sarebbe palesemente discriminata, alla donna infibulata, ai dissidenti politici che sarebbero imprigionati o giustiziati».

dell'autodeterminazione del singolo: è forse una conseguenza di quel passaggio dallo stato di natura allo stato di diritti di cui parla Thomas Hobbes¹⁸?

Si può affermare con certezza che la vita ha bisogno di norme per essere regolata, il problema è come adeguare queste norme alle nuove situazioni: fra le caratteristiche tipiche dei diritti fondamentali vi sono infatti, da un lato, la loro universalità, ma, dall'altro, la loro mutevolezza nel tempo, proprio a seconda della situazione storica, sociale e culturale in cui si trovano (a maggior ragione in un'epoca come questa, dove le tecnologie di ultima generazione si diffondono in maniera diseguale nel mondo e non sono perciò alla portata di tutti).

Pertanto non stupisce il fatto che, in quest'era profondamente dominata dal progresso, continuo ed irreversibile, gli Stati ed i Governi siano alla ricerca continua di una regolamentazione per le varie applicazioni biotecnologiche. A livello internazionale, il documento più importante è la *Convenzione per la tutela dei diritti dell'Uomo e della dignità dell'essere umano rispetto alle applicazioni della biologia e della medicina* (conclusa ad Oviedo nel 1997), meglio nota come "*Convenzione di Oviedo*"¹⁹, ed a cui fa seguito il *Protocollo addizionale alla Convenzione sul*

18 Thomas Hobbes, *De Cive*, 1647. Egli sostiene che per natura gli uomini sono portati a sopraffarsi, concepisce quindi lo stato di natura come uno stato di guerra: per questo motivo l'essere umano ha interesse, per cercare la pace, ad uscire dallo stato di natura per entrare in uno stato civile (attraverso il patto sociale), dove gli uomini si spogliano di qualsiasi loro diritto a favore dello Stato.

19 Ratificata in Italia con Legge 28 marzo 2001, n. 145, unitamente al Protocollo addizionale sul divieto di clonazione degli esseri umani: «*Ratifica ed esecuzione della Convenzione del Consiglio d'Europa per la protezione dei diritti dell'uomo e della dignità dell'essere umano riguardo all'applicazione della biologia e della medicina: Convenzione sui diritti dell'uomo e sulla biomedicina, fatta a Oviedo il 4 aprile 1997, nonché del Protocollo addizionale del 12 gennaio 1998, n. 168, sul divieto di clonazione di esseri umani*», in G.U. n. 95 del 24 aprile 2001. La Convenzione consta di 9 capitoli che si articolano su temi fondamentali quali: consenso (cap. II), vita privata e diritto all'informazione (cap. III), genoma umano (cap. IV), ricerca scientifica (cap. V), divieto di profitto da qualunque parte del corpo umano (cap. VII). Per un'attenta disamina del documento si veda l'articolo di Cinzia Piciocchi, *La Convenzione di Oviedo sui diritti dell'uomo e la biomedicina: verso una bioetica europea?* in *Dir. Pubbl. Comp. Eur.*, 2001, III, 1301. **Nonostante abbia approvato la legge di ratifica, l'Italia è uno dei pochi paesi europei che non ha ancora depositato il protocollo di ratifica della Convenzione di Oviedo.** Ma la domanda fondamentale è: la Convenzione di Oviedo è attualmente in vigore all'interno dell'ordinamento italiano? Il Parlamento italiano, attraverso la legge 145 del 2001, ha, per un verso, autorizzato il Presidente della Repubblica a ratificare la Convenzione sui diritti dell'uomo e sulla biomedicina, adottata nell'ambito del Consiglio d'Europa (art. 1); contemporaneamente, ha conferito «piena e completa esecuzione» al trattato medesimo e relativo protocollo addizionale (art. 2), perfezionando il tradizionale schema legislativo in materia attraverso la previsione di una "clausola di adattamento" del diritto interno al contenuto del trattato, conferendo a tal fine una delega (mai esercitata) al Governo (art. 3). «Pertanto, il modello tripartito di regolazione dei rapporti tra diritto interno e diritto internazionale, fondato sulla catena funzionale "autorizzazione-esecuzione-adattamento", sembra essere stato formalmente rispettato dalla legge 145/2001, potendosi quindi teoricamente condividere l'affermazione in base alla quale «la Convenzione di Oviedo, in realtà, è stata non solo ratificata dal nostro Paese, in virtù dell'autorizzazione contenuta all'art. 1 della citata legge n. 145/2001, bensì anche eseguita, ossia fatta oggetto di adattamento speciale con la formula "piena e intera esecuzione è data..." (art. 2, l. n. 145/2001). Tuttavia, tale definitiva affermazione rischia di assumere un valore assertivo esclusivamente presunto, dal momento che è necessario preliminarmente verificare la concreta perfezione giuridica della condizione, la ratifica, sulla quale viene a fondarsi l'operatività dell'esecuzione del trattato: occorre, quindi, verificare se lo Stato italiano sia effettivamente impegnato a livello

divieto di clonazione degli esseri umani (nel 1998).

Non entreremo nel merito dei contenuti della Convenzione (in questo lavoro si dedicherà attenzione ad alcune sue parti, ma nei capitoli successivi), ciò che è importante sottolineare è che, nel rapporto uomo-biotecnologie, questi diritti umani di ultima generazione vengono invocati per le ragioni più disparate: un complesso di diritti che sembrano diventati oramai dei bisogni da soddisfare²⁰, un complesso di diritti che poggiano spesso su basi non oggettivamente certe e richiedono quindi una verifica, nonché un'adeguata riflessione bioetica e biogiuridica²¹.

Si può pertanto dedurre che il diritto sempre più frequentemente si occupa di persone considerate però nella loro dimensione fisica, come entità biologiche²², anche perché il desiderio collettivo, identificato come bene comune, è quello della salute perfetta²³, ed è

internazionale attraverso il completamento della procedura di ratifica» per approfondimenti si veda Simone Penasa, *Alla ricerca dell'anello mancante: il deposito dello strumento di ratifica della Convenzione di Oviedo*, in *Forum Quad. Cost.*, Rassegna 2007. Recentemente, la **Corte di Cassazione, Sezione Prima Civile, sentenza 16/10/2007, n. 21748**, ha espressamente rilevato che «sebbene il Parlamento ne abbia autorizzato la ratifica con la legge 28 marzo 2001, n. 145, **la Convenzione di Oviedo non è stata a tutt'oggi ratificata dallo Stato italiano**», specificando al contempo però che «da ciò non consegue che la Convenzione sia priva di alcun effetto nel nostro ordinamento» in quanto «all'accordo valido sul piano internazionale, ma non ancora eseguito all'interno dello Stato, può assegnarsi (...) una funzione ausiliaria sul piano interpretativo: esso dovrà cedere di fronte a norme interne contrarie, ma può e deve essere utilizzato nell'interpretazione di norme interne al fine di dare a queste una lettura il più possibile ad esso conforme».

In epoca precedente, fra i documenti più noti si ricordano la *Convenzione per la salvaguardia dei diritti dell'uomo* (1950) e la *Dichiarazione di Helsinki* (1964). Ad Helsinki i protagonisti furono i medici: venne infatti proposto di sottoporre ogni progetto di ricerca all'approvazione preventiva di un comitato di etica indipendente, con il compito di controllare le modalità con cui il consenso viene ottenuto e le modalità con cui viene informato il paziente. Il documento venne rivisto ed aggiornato più volte negli anni successivi.

Negli anni '90 abbiamo la *Dichiarazione Universale sul genoma umano e i diritti dell'Uomo*, adottata dall'Unesco nel 1997; si ricorda poi anche la *Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea* (nota come Carta di Nizza), approvata dal Parlamento Europeo nel 2000.

Moltissime sono anche le varie Risoluzioni emanate dal Parlamento Europeo: *Risoluzione sui problemi etici e giuridici della manipolazione genetica* (1998); *Risoluzione concernente la fecondazione artificiale in vivo e in vitro* (1988); *Risoluzione sulla tutela dei diritti umani e della dignità dell'essere umano in relazione alle applicazioni biologiche e mediche* (1996); *Risoluzione sulla clonazione* (1997). Per quanto riguarda le Raccomandazioni del Consiglio d'Europa: *Raccomandazione 934* (1983) sull'ingegneria genetica; *Raccomandazione 1046* (1986) *sulle utilizzazioni di embrioni e feti umani*; *Raccomandazione 1100* (1989) *sulla ricerca scientifica dei feti umani*; *Raccomandazione 1160* (1991) *sulla preparazione di una Convenzione per la bioetica*; *Raccomandazione 1240* (1994) *sulla protezione e la brevettabilità del materiale di origine umano*; *Direttiva 44* (1998) *sulla protezione intellettuale delle innovazioni biotecnologiche*; *Raccomandazione 1418* (1999) *sulla protezione e tutela dei diritti umani nel caso di malati terminali*; *Direttiva 20* (2001) *sull'applicazione della buona pratica clinica nell'esecuzione della sperimentazione clinica di medicinali*; *Raccomandazione 10* (2004) *sulla protezione e tutela dei diritti umani nel caso di malati psichici*; *Raccomandazione 4* (2006) *sulla ricerca condotta con materiale biologico umano*.

20 Carlo Cardia scrive «continuando nell'enucleazione di infiniti e insaziabili diritti umani, [...] **si finisce per identificare il concetto di diritto umano con quello di bisogno umano**» (Carlo Cardia, *Genesi dei diritti umani*, Giappichelli ed. (Torino), 2003, pagg. 84 e ss.)

21 Lorenzo D'Avack, *Verso un antidestino. Biotecnologie e scelte di vita*, Giappichelli ed. (Torino), 2009, pag. 3

22 Amedeo Santosuosso, *Persone fisiche e confini biologici: chi determina chi*, in *Polit. dir.*, 2002, n. 3

23 Il filosofo francese Lucien Sfez sostiene che, nel momento in cui la tecnica interviene per riprodurre ciò che era considerato compito della natura, stravolgendone i limiti, l'uomo si eleva allo stadio di vero signore e proprietario della natura, così da sancire l'inizio di una vera "bio - ecoreligione", finalizzata alla salute perfetta

considerato prioritario rispetto a tutto il resto.

I problemi posti dalla bio-tecnica portano il diritto a limiti estremi: il corpo diviene una materia oggettiva regolabile e programmabile, il nascere ed il morire diventano eventi calcolabili; il nascere è oramai un evento tecnologico, non vi è più alcun mistero, si conosce tutto prima e prima è tutto correggibile e manipolabile (con la conseguenza che la bio-tecnica priva di valore e significato il concetto di genitore naturale).²⁴

(Lucien Sfez, *Il sogno biotecnologico*, Mondadori ed. (Milano), 2002)

24 Natalino Irti, *Il salvagente della forma*, Laterza ed. (Roma - Bari), 2007 sostiene che sta venendo meno anche il diritto di conoscere il proprio padre o la madre, il nato avrà dei genitori che non saranno naturali, ma determinati da "un'artificialità del diritto", da un diverso criterio di imputazione del figlio ai genitori.

Esempi pratici ed attuali sono ad esempio, due articoli:

1) *La Repubblica*, 21 gennaio 2007 «Un sondaggio condotto dal *Genetics and public policy center* della *Johns Hopkins University* di Washington in alcune cliniche per la fertilità statunitensi ha rivelato che diverse coppie affette da disabilità hanno chiesto figli che gli somigliassero. E quattro fra le quasi 200 cliniche interrogate avrebbero detto sì, accettando di selezionare gli embrioni per privilegiare quelli con difetti genetici. L'indagine "*Genetic testing of embryos: practices and perspectives of U.S. IVF clinics*" è stata pubblicata lo scorso settembre sulla rivista *Fertility and Sterility* per poi rimbalzare sui principali media americani. Obiettivo dei ricercatori era gettare una luce su un mondo lambito solo marginalmente dalle leggi Usa: quello della fecondazione in vitro e della diagnosi preimpianto. Se la prima tecnica permette materialmente di ottenere embrioni, la seconda consiste nell' analizzarli per assicurarsi che non contengano difetti genetici. O almeno questo era il fine originario. Perché c' è stato anche chi - di fronte alla scelta fra un bambino sano e uno con un difetto - ha scelto la seconda opzione. Essendo l'indagine anonima, non è stato possibile identificare le coppie desiderose di condividere la propria disabilità con il figlio. E i quotidiani americani che hanno provato a sondare il terreno nelle cliniche hanno ricevuto solo risposte negative. Nutre dubbi Mark Hughes, pioniere della diagnosi preimpianto negli Usa: «A me non è mai risultato che siano stati scelti degli embrioni malati e io lavoro con le principali cliniche intervistate». Eppure la richiesta di figli disabili non è una novità. Nel 2002 il magazine del Washington Post riportò il caso di una coppia di lesbiche affette da sordità che ottennero da una banca dello sperma il seme di un donatore con lo stesso difetto genetico. Il bimbo nacque effettivamente con una menomazione dell'udito, che non venne curata per scelta delle due donne. Per Jeffrey Kahn, bioeticista dell'università del Minnesota l'esigenza è legittima: «Sono convinto che ci sono buone, ponderate ragioni dietro a una coppia di sordi o di nani che chiede: "Voglio un figlio che mi somigli"». Severino Antinori, il ginecologo che nel 1994 aiutò una mamma di 63 anni ad avere un bambino scuote la testa: «No, ho trattato 100mila coppie, ma una richiesta simile non mi è mai capitata». Racconta di aver avuto tra i suoi pazienti un marito e una moglie privi di udito. «Mi chiesero di evitare che il figlio ereditasse il loro difetto. Ma pensandoci bene, esistono casi in cui la richiesta opposta può essere presa in considerazione, se non è associata a malattie invalidanti. Io per esempio ricado in una condizione molto rara: ho il cuore a destra. Ebbene, non mi sarebbe dispiaciuto che anche mia figlia ereditasse questo tratto». La diagnosi preimpianto, che in Italia è proibita dalla legge 40 del 2004, consiste nel prelevare una singola cellula da un embrione fecondato in vitro tre giorni prima. Dall' analisi del suo Dna, è possibile stabilire se il bambino sarà affetto da malattie genetiche. Sono circa un migliaio le condizioni diagnosticabili con questa tecnica, dalla fibrosi cistica alla corea di Huntington, fino a particolari alterazioni genetiche che aumentano il rischio di tumore o Alzheimer in età avanzata. «Nessuno stato negli Usa ha emanato leggi che regolino questa diagnosi», spiega l'indagine della Johns Hopkins, dove il costo della tecnica si aggira intorno ai 15mila euro. E tra le richieste pervenute alle cliniche, il 42 per cento riguardava coppie che volevano scegliere il sesso del figlio e il 24 per cento genitori che, avendo già un bambino malato, cercavano un fratellino compatibile per trapianti o trasfusioni.

2) *L'Osservatore Romano* - 24 febbraio 2008 «Eugenetica: ora anche i sordi vogliono bimbi sordi. L'eugenetica è comparsa nei paesi occidentali alla fine del diciannovesimo secolo: si interveniva per modificare l'evoluzione della specie umana. In questa prima fase si presentava soprattutto come selezione imposta dallo stato, e così fu praticata in paesi come la Svezia e gli Stati Uniti, fino alla clamorosa e aberrante esperienza del Terzo Reich. Per questo, oggi, la si associa ai capelli biondi e agli occhi azzurri, simbolo della razza pura che si voleva creare nel cuore d'Europa. Ma l'eugenetica non ha solo questa dimensione, Se è un genitore a chiedere la selezione per non far nascere un figlio malato, scegliendo l'embrione migliore e scartando quelli difettati, fra i tanti

prodotti con le tecniche di fecondazione in vitro, la sua scelta individuale sembra non appartenere più all'eugenetica: diventa una scelta saggia e "misericordiosa", per evitare future, intollerabili sofferenze al nuovo essere, e per garantire la libertà dei genitori di rifiutare il figlio imperfetto. La stessa azione, quindi, è considerata eugenetica se stabilita da una norma dello Stato; se la stessa pratica – impiantare gli embrioni sani e scartare i difettati – viene fatta per volontà dei singoli individui, allora la sua natura sembra diversa: scompare "eugenetica" – parola maledetta – e viene sostituita con "libertà", termine carico di connotazione positiva. Se veramente di "libertà" si tratta, allora tutti devono potervi accedere: ecco quindi che scegliere il figlio sano diventa un diritto. Ma le parole pesano come pietre, e quando si vuole giocare con le carte truccate, evitando di chiamare le cose con il loro nome, è facile poi trovarsi in un vicolo cieco. Ne sanno qualcosa in Gran Bretagna: sul "Sunday Times" del 23 dicembre scorso campeggiava un titolo "I sordi chiedono il diritto di progettare bambini sordi". All'origine di tutto, la proposta di un articolo di legge per proibire di impiantare un embrione malato o disabile, se contemporaneamente ne esiste disponibile uno sano; contestualmente viene negata anche la possibilità di far nascere una persona disabile rispetto a una sana. Sono subito insorte le due principali associazioni di sordi inglesi, il Royal National Institute for Deaf and Hard of Hearing People (Rnid) e la British Deaf Association (Bda), che hanno ravvisato, nel suddetto articolo, un limite alla libertà procreativa dei disabili che rappresentano, e anche una potenziale discriminazione della comunità dei sordi in quanto tale. La Rnid dichiara di temere innanzitutto una forte pressione verso l'aborto nei confronti della comunità dei non udenti. A favore della diagnosi preimpianto, ma contraria all'obbligatorietà dei test genetici, la Rnid in una nota ufficiale riconosce che la diagnosi preimpianto può causare un conflitto fra i medici e la comunità dei disabili. Alcuni sordi potrebbero voler impiantare embrioni sordi preferendoli a quelli udenti per avere figli simili a sé, che possano vivere nella loro stessa comunità, e condividere la loro stessa vita, e le medesime esperienze. La Rnid non sostiene la scelta di figli sordi, ma neppure la vuole vietare, se genitori e medici sono d'accordo; "quali embrioni debbano essere scelti per l'impianto deve rimanere una decisione degli individui e dei loro medici". E non accetta neppure nessun divieto ad impiantare embrioni che possono sviluppare con certezza future disabilità, nel caso fossero esclusivamente di questo tipo: "quando sono disponibili solo embrioni sordi, noi sosteniamo il diritto degli individui a scegliere l'impianto".

Jackie Ballard, parlamentare inglese, si è fatto portavoce di questa istanza e sempre al "Sunday Times" ha dichiarato: "Molti genitori sceglierebbero embrioni udenti, ma riguardo a quei pochi che non lo farebbero, pensiamo che dovrebbe essere loro permesso di esercitare quella scelta, e noi vogliamo sostenerli in questa decisione".

Ancora più netta la posizione di Francis Murphy, presidente della Bda: "Se ai cittadini in generale deve essere data la possibilità di scelta degli embrioni per l'impianto, e se agli udenti e ad altre persone è permesso di scegliere embrioni "come loro", con le loro stesse caratteristiche, lingua e cultura, allora crediamo che anche i sordi debbano avere lo stesso diritto". Molto significativa e articolata la lettera con cui lo stesso presidente ha argomentato la propria posizione. Innanzitutto, Murphy accusa la normativa proposta di limitare "la libertà riproduttiva per i cittadini che possiedono caratteristiche specifiche, inclusi i sordi" e di prevenire la nascita di alcuni tipi di persone, non solo dei sordi. Spiega che in questo modo ai sordi sarà negato l'accesso ad alcuni servizi legati alle nuove tecniche di fecondazione in vitro, e delinea alcuni scenari che si potrebbero verificare se la legge andasse in porto così com'è scritta. Uno riguarda la donazione di gameti: immaginiamo una coppia che non riesca ad avere bambini per infertilità della donna. I due desiderano avere figli che siano in qualche modo legati biologicamente ad entrambi, ma l'unica parente della donna che potrebbe donarle gli ovociti è sorda, e la sua sordità è ereditaria. Se fosse approvato il testo di legge come proposto adesso, la donna sorda non potrebbe donare i propri ovociti, e quindi alla coppia sarebbe negata la possibilità di avere un bambino legato biologicamente in qualche modo a tutti e due. La sordità è solo una delle millecondizioni per le quali sono clinicamente disponibili test genetici. Murphy sottolinea che in questo modo a molte persone sarà impedito di donare i propri gameti. Quindi l'opportunità negata è quella di avere "un figlio in famiglia", qualunque sia il tipo di legame biologico: il problema è che per poter dire "mio" ad un figlio, si cerca a tutti i costi qualche legame biologico. Quello stesso legame di cui viene, allo stesso tempo, negata l'importanza, quando si chiede l'accesso alla fecondazione eterologa, cioè all'utilizzazione di gameti di una persona esterna alla coppia.

Un altro problema riguarda invece i *designer babies*, i bambini su misura: "una coppia di sordi ha un bambino sordo, concepito con fecondazione in vitro diversi anni prima, che ha bisogno di un trapianto di midollo per una malattia indipendente dalla sordità. Il bimbo sta molto male, e la sua possibilità di sopravvivenza può venire da un midollo di un donatore compatibile, come un consanguineo. I genitori sperano di salvare la vita del proprio figlio concependo un altro bimbo con la fecondazione in vitro, usando la diagnosi preimpianto per selezionare l'embrione con la migliore compatibilità di midollo per il loro bambino già nato. Poiché i genitori possono avere solo figli sordi, e la legge proibisce l'accesso ai servizi di fertilità sulla base della sordità genetica,

Amedeo Santosuosso fa un'interessante analisi sul concetto di persona fisica, ricostruendo e commentando un famoso passo di Kelsen dedicato proprio alle definizioni di persona giuridica e di persona fisica²⁵, concludendo che la frammentazione dell'individuo è scontata: i suoi

alla coppia non solo sono negati i servizi di fertilità, ma anche l'opportunità di offrire la migliore chance di sopravvivenza al loro unico bambino”.

Da selezione genetica in selezione genetica, insomma, verso il grande mercato del figlio su misura, mascherato dalle migliori intenzioni. Un figlio progettato già malato per il desiderio di avere un figlio, o di guarirne un altro, in nome di una libertà di scelta che, rispetto a chi deve ancora nascere, non è certo una scelta di libertà. Un figlio che verrà al mondo con certi precisi requisiti: malato, e immunocompatibile con il fratello. Un'eugenetica rovesciata le sterilizzazioni dei disabili delle politiche eugenetiche del primo novecento servivano a impedirne la discendenza, a limitare le nascite di portatori di handicap quando ancora non c'era l'aborto di stato. Cento anni dopo, l'eugenetica si capovolge, e si parla di libertà procreativa con le nuove tecniche di fecondazione per aiutare coppie di disabili ad avere figli come loro, per i più diversi motivi. Si aprono scenari difficili da immaginare persino nel “mondo nuovo” di Aldous Huxley.

La lettera del presidente della Bda continua con una lunga disamina del diritto delle persone sorde a esistere: scoraggiare la nascita di queste persone porta la società ad avere atteggiamenti negativi nei confronti della comunità dei non udenti. Argomentazioni pienamente condivisibili, che potrebbero valere per molti tipi di disabilità.

È chiaro che i disabili, di fronte all'attacco eugenetico che si fa sentire ogni giorno di più grazie alle nuove tecniche di diagnosi genetica, cercano in qualche modo di difendersi, e la tentazione di chiudersi nella propria comunità di appartenenza è forte, specie se l'esperienza al suo interno è positiva. La ricerca del figlio disabile è comprensibile quando la si legge proprio come difesa dalle discriminazioni, come desiderio di non sentirsi estranei e diversi innanzitutto dai propri figli.

E la questione non è certo limitata al caso inglese: il “New York Times” nel dicembre 2006 rese nota un'indagine della Johns Hopkins University: su un campione di centonovanta cliniche che effettuavano la diagnosi preimpianto, il tre per cento l'ha utilizzata per selezionare embrioni con disabilità, su richiesta dei genitori.

Non più casi isolati, quindi, come quello della coppia di lesbiche sordomute che, nel 2002, chiese un donatore di sperma con lo stesso difetto genetico per poter avere un figlio come loro: la storia venne raccontata dal “Washington Post”, e fece un grande scalpore. Man mano che le diagnosi genetiche si diffondono, inevitabilmente casi come questi si fanno sempre più frequenti, investendo non più singole coppie, ma addirittura intere associazioni che difendono i diritti dei disabili, come per i non udenti inglesi.

Quando la nascita di un figlio è subordinata ad una selezione genetica, indipendentemente dalle intenzioni di chi la pratica, per avere un figlio uguale o diverso da sé, è difficile poi, per non dire impossibile, venire a capo delle mille contraddizioni che inevitabilmente si presenteranno.»

- 25 Amedeo Santosuosso, *Persone fisiche e confini biologici: chi determina chi*, op. cit. In un paragrafo della *General Theory of Law and State* (1945), Hans Kelsen critica la maniera solita in cui viene normalmente definita la persona fisica, con formule quali «la persona fisica è un essere umano, mentre la persona giuridica in senso stretto non lo è» oppure «la persona fisica è un essere umano considerato come investito di diritti o come soggetto a doveri». Ponendo la seguente premessa generale «[...] Secondo l'interpretazione animistica della natura, si crede che ogni soggetto del mondo percettivo sia la dimora di uno spirito invisibile che è il signore dell'oggetto, nella stessa guisa in cui la sostanza ha le sue qualità, o il soggetto grammaticale i suoi predicati», il filosofo sostiene che le espressioni sulla persona fisica e giuridica presuppongono una relazione fra le due, e cioè «la persona giuridica è la sostanza giuridica a cui diritti e doveri appartengono come qualità giuridiche, ma, in realtà, la persona giuridica non è un'entità separata distinta dai suoi diritti e doveri. [...] Dire che un particolare essere umano ha un dato diritto, significa soltanto che una data condotta di quell'individuo è il contenuto di un diritto soggettivo, e quindi costituisce il contenuto di una norma giuridica. [...] Le norme giuridiche, per parte loro, regolano solo particolari azioni ed omissioni, [...] non regolano mai l'intera esistenza di un individuo fisico». Di conseguenza, la persona fisica (per quegli aspetti non regolati da norme giuridiche) non esiste per il diritto, quindi, prosegue Kelsen: «la persona fisica è la personificazione di un complesso di norme giuridiche le quali, ponendo i doveri ed i diritti che formano il contenuto della condotta di uno stesso essere umano ne regolano la condotta [...] l'essere umano non è la persona fisica ma, per così dire, soltanto la “delimitazione” di una persona fisica. Il rapporto fra una cosiddetta persona fisica e l'essere umano, con il quale la prima è sovente erroneamente identificata, consiste nel fatto che quei doveri e quei diritti, che sono compresi nel concetto di persona, si riferiscono tutti al comportamento di quell'essere umano».

confini non sono né stabili né determinabili, variano a seconda dei diritti e doveri che si creano, diritti e doveri che sono però condizionati dai comportamenti della società, quest'ultima influenzata dalla scienza e dalla tecnica.

La vita è quindi talmente influenzata dalle biotecnologie da essere riproducibile come un normale prodotto industriale?

Santosuoso conclude quindi affermando che l'espressione «la persona fisica ha diritti e doveri» è sbagliata, ed andrebbe sostituita con «la persona fisica è diritti e doveri», perciò «la cosiddetta persona fisica non è altro che una persona giuridica in senso ampio».

Capitolo 2

L'OGGETTO DI STUDIO

1. Genetizzazione della società: determinismo o libertà? Il ruolo della genetica nella cura della salute, e non solo.

È prassi quotidiana oramai sentir parlare di ingegneria genetica: ne parla la gente comune, affascinata dall'argomento, ne parlano i media, ne parlano gli organi di governo.

La genetica ha infatti modificato le nostre vite²⁶.

Da quando, nel 1953, è stata scoperta la struttura ad elica del DNA da Watson e Crick, gli scienziati, fino a pochi anni fa, facevano riferimento al “Paradigma dell'evoluzione: noi siamo figli del caso e prodotti della necessità. Figli dei geni e prodotto dei geni umani”.

Il gene (come si specificherà nei paragrafi successivi) è la struttura base in grado di sintetizzare una catena proteica composta da una sequenza di amminoacidi nei quali si risolve il messaggio biologico, determinando i caratteri di ogni organismo.

Parte della dottrina, soprattutto americana, ha elaborato, proprio per queste caratteristiche uniche e peculiari dei dati genetici, la teoria del “*genetic exceptionalism*”, in base alla quale le informazioni genetiche presentano delle caratteristiche eccezionali rispetto alle altre informazioni, tanto da meritare una disciplina “personalizzata” e specifica.

Questo ha portato alla teoria del **determinismo genetico**, ovvero la convinzione, assai diffusa, che il destino dell'uomo sia scritto nei suoi geni.

Le ricerche sul Genoma Umano sono state spesso amplificate e distorte e presentate come «la fase culminante della **ricerca del Graal biologico**»²⁷, hanno quindi creato aspettative molto forti a proposito delle possibili applicazioni di cura, sulla base della credenza che tutto fosse riconducibile ai geni. L'idea di una determinazione causale (genetica) della vita umana, si trova espressa in enunciati del quotidiano, attraverso espressioni (che ricorrono nei giornali e nei media) quali: “trovato il gene di...”, “la malattia causata dal gene...”, “scegliamo le amicizie in base al nostro DNA..”, e tante altre, in modo particolare vengono quindi create delle relazioni

26 Così Amedeo Santosuosso, *Diritto, scienza e nuove tecnologie*, Cedam ed. (Assago), 2011

27 Frase di Walter Gilbert, *A vision of the Grail*, in *The Code of Codes. Scientific and Social Issues in the Human Genome Project*, Harvard University Press, Cambridge (Mass.), 1992

causali dirette tra geni e comportamento umano (è attualissima la nascita della cd. genetica comportamentale).²⁸

28 Si riportano degli esempi:

Amore a prima vista? Questione di geni. Il colpo di fulmine esiste e può essere spiegato in termini di imprinting genetico, di Alessandra Carboni, dal *Corriere della Sera*, 8 aprile 2009. Secondo quanto emerso da uno studio condotto da scienziati americani ed australiani (pubblicato nella rivista *Genetics*), l'alchimia di una coppia sarebbe in realtà una sorta di compatibilità genetica. I ricercatori sono arrivati a questa conclusione studiando i moscerini della frutta, notando che le femmine, al momento dell'accoppiamento, tendono a prestare maggiore attenzione ad alcuni maschi e non ad altri, e cioè i partner geneticamente simili a loro

La dieta perfetta con il DNA. I geni svelano cosa mangiare, di Adriana Bazzi, dal *Corriere della Sera*, 13 ottobre 2009. Si tratta della "G-diet", la dieta fatta su misura in base ai geni di un individuo, e messa a punto a Trieste, dal prof. Paolo Gasparini, genetista dell'Ospedale Burlo. Tale dieta valuta globalmente una ventina di geni, fra cui due del gusto ed altri che hanno a che fare con varianti del metabolismo. Il kit è stato brevettato e messo in commercio con il nome di G - Profile e prevede: il test per la saliva, il prelievo orale con un bastoncino di cotton fioc (e con questo verrà analizzato il profilo genetico del soggetto), un questionario da compilare

L'attitudine alla musica? È una questione di geni, di Ruggiero Corcella, dal *Corriere della Sera*, 3 marzo 2011. Pare che dietro la propensione umana alla musica vi sia una variante del recettore del vasopressore arginina (AVPR1A)

Brain chemical influences sexual preference in mice, by Laura Sanders, in <http://www.sciencenews.org/view/generic/id/71586>, 23 marzo 2011. La serotonina influenza i comportamenti sessuali dei topi femmina e, se iniettata nei topi maschio, è in grado di modificare i loro orientamenti sessuali

Chi ha i capelli rossi sente più dolore, dal sito internet dell'Agenzia ANSA (*Ansa.it*), 26 marzo 2012: una ricerca inglese sostiene che chi ha i capelli rossi non solo ha la pelle più sensibile, ma sente maggiormente il dolore fisico. I capelli rossi sono risultati di una variante genica

Essere ottimisti è un affare, di Edoardo Camurri, dal *Corriere della Sera*, 2 aprile 2012. La scienziata Tali Sharot sostiene che l'uomo è ottimista in quanto biologicamente costruito per esserlo, è quindi legato tutto a dei geni specifici che consentono perciò di vivere più a lungo e trascorrere una vita più "felice"

Scoperto gene che azzerava istinto materno, dal sito internet dell'Agenzia ANSA (*Ansa.it*), 17 settembre 2012. Identificato nei topi, si chiama Er Alpha, ed è attivo nell'area del cervello che controlla anche aggressività e sessualità

L'intelligenza dipende dai geni? Ci pensa la Cina, di Mauro Giacca, da *Il Piccolo*, 2 luglio 2013. Il *Beijing Genomic Institute* sta sequenziando il genoma di individui dal Quoziente Intellettivo (QI) superiore a 150 (un valore che supera quello di alcuni Premi Nobel), allo scopo di identificare le varianti genetiche associate all'intelligenza umana

The pursuit of happiness. Researchers have struggled to identify how certain states of mind influences physical health. One biologist thinks he has an answer, by Jo Marchant, in *Nature*, vol. 503, 28 novembre 2013, in cui si spiega che fra i 22.000 geni presenti nell'organismo umano ve ne sono alcuni che vanno a codificare particolari proteine le quali influenzano la nostra "positività" / felicità, e quindi la sensazione di benessere

The accidental epigenetist, by Stephen S. Hall, in *Nature*, vol. 505, 2 gennaio 2014, che racconta uno studio americano effettuato su alcuni bambini ed adolescenti estremamente aggressivi e violenti: questo può essere determinato dai geni

Capelli biondi e occhi azzurri scritti nel DNA, di Mauro Giacca, da *Il Piccolo*, 10 giugno 2014. «Sono almeno una decina i geni che controllano il colore della pelle; di questi, le variazioni di Tyr ed Slc45a2 controllano la sintesi della melanina e la presenza di lentiggini ed Herc2 il colore dell'iride. [...] Ancora più interessante, la questione del colore dei capelli. [...] L'analisi del DNA di decine di migliaia di individui ha rivelato che il colore dei capelli è determinato dalle variazioni di 8 geni. Come funziona una di queste è descritta in un articolo pubblicato da *Nature Genetics* [...] Studiando gli individui biondi di Islanda ed Olanda hanno trovato che il loro DNA porta ad una variazione che regola il gene Kitgl, essenziale per la funzione di molte cellule staminali, incluse quelle che sintetizzano la melanina dei capelli. Topi ingegnerizzati per contenere questa variante nascono con il pelo biondo.»

Genetica dell'amicizia: scegliamo chi è simile a noi, di Edoardo Boncinelli, dal *Corriere della Sera*, 15 luglio 2014.

A proposito di **genetica comportamentale**, si segnala un recente studio di alcuni educatori e genetisti sul ruolo svolto dalla genetica nel processo di sviluppo (e quindi di apprendimento) infantile, finanziato dalla British Academy e dalla US Institute of Health. Kathrin Asbury e Robert Plomin sostengono che le politiche non

La problematicità della formula “a gene for X” (“se è stato scoperto il gene di di x, allora è y”, dove x è la causa della patologia ed y è l'effetto) non è solo teorica.²⁹

Le derive che partono da questa concezione sono essenzialmente tre. Il **determinismo genetico** è una teoria fondata sul convincimento che i geni operino in maniera diretta per il raggiungimento di specifici risultati (si tratterebbe quindi di attribuire ogni cosa all'azione dei

dovrebbero guardare con sospetto alla genetica, ma dovrebbero invece riconoscere l'influenza dei geni sull'apprendimento e, di conseguenza, elaborare programmi che ne tengano conto, a vantaggio di un'istruzione personalizzata ad hoc, e più efficace e consapevole. L'obiettivo primario dell'istruzione dovrebbe essere: dotare ogni singolo bambino di una serie di capacità di base; dopo questo il sistema educativo dovrebbe accettare e comprendere le differenze individuali di ogni bambino, riconoscendo che nessuno di loro è una *tabula rasa*, bensì più o meno capace a seconda del suo corredo genetico. Per approfondimenti si veda Kathryn Asbury, Robert Plomin, *G come geni. L'impatto della genetica sull'apprendimento*, Raffaello Cortina ed. (Milano) 2014

- 29 Come sostiene Silvia Salardi, in *Test genetici fra determinismo e libertà*, Giappichelli ed. (Torino), 2010, se ne occupano in molti da tempo. Basti pensare al rapporto “*Genetics and Human Behaviour*” redatto nel 2002 dal *Nuffield Council on Bioethics*, dove si sottolinea come questa espressione, soprattutto se usata dai media, possa essere pericolosa e fuorviante (documento reperibile sul sito http://www.nuffieldbioethics.org/go/publications/latest_30.html); o allo studio pubblicato nel 2003 sull'*American Journal of Medical Genetics: What does “a gene for hearth disease” mean?* (B. Bates, A. Templeton, P.J. Achter, T.M. Harris, C. Condit, *What does “a gene for hearth disease” mean? A focus group study of public understandings of genetic risk factors*, in *American Journal of Medical Genetics*, 119°, 2003, pagg. 156 - 161). L'Autrice scrive che questo tipo di modalità espressiva (a gene for x) «ha messo in luce la necessità di fare chiarezza sulla possibilità, esistente in capo ad ogni individuo, di poter agire diversamente rispetto a certe caratteristiche intrinseche. Si pone, infatti, l'antico problema se abbia senso l'espressione “poteva agire diversamente” nonostante quella data caratteristica genetica. Per risolvere questo problema bisogna trovare una risposta al quesito relativo a quali siano le condizioni necessarie affinché un individuo agisca diversamente in una data circostanza. Si intrecciano, infatti, più condizioni. In primo luogo, devono essere presenti una serie di condizioni che potremmo definire, riprendendo una terminologia impiegata da Alf Ross [Alf Ross, *Colpa, responsabilità e pena*, Giuffrè ed. (Milano), 1972], costituzionali o costitutive tra cui possiamo annoverare le caratteristiche intrinseche di un individuo. In secondo luogo sono necessarie condizioni occasionali, vale a dire che si deve essere messi o ci si deve trovare in condizione di agire diversamente. Sono condizioni, in questo caso, esterne, quindi indipendenti dal soggetto. Infine, devono essere soddisfatte le condizioni motivazionali. [...] Poniamo che un soggetto abbia avuto conoscenza, mediante test genetico predittivo, della sua suscettibilità allo sviluppo della patologia x, quindi della mera probabilità di svilupparla se concorrono certi fattori ambientali. Chiedersi se il soggetto può agire diversamente nonostante questa condizione costitutiva, ci porta ad analizzare sia le condizioni occasionali sia motivazionali [...] Il soggetto in questione può agire diversamente se ha l'occasione per farlo. Questa occasione si palesa nel momento in cui: 1) può sottoporsi ad un test predittivo che gli permette di conoscere la sua situazione, 2) una volta avuto conoscenza della mutazione, il soggetto è posto in condizione di agire su fattori ambientali, e ciò dipende da fattori esterni (se, ad esempio, svolge un lavoro in cui l'esposizione a certe sostanze aumenta il rischio che la mutazione si concretizzi e il datore di lavoro lo pone in condizione di cambiar attività.)[...] Posto dunque, che siano soddisfatte sia le condizioni costitutive (esistenza di una mutazione genica) sia occasionali (conoscenza del gene difettoso e possibilità esterna di intervenire su fattori ambientali) si potrà dire che il soggetto poteva agire direttamente ma non l'ha fatto, se e solo se, il mancato intervento è dipeso dalle condizioni motivazionali. Seguendo questa linea di pensiero, le condizioni costitutive non inficiano la libertà di scelta, [...] al contrario, la conoscenza delle condizioni costitutive diventa rilevante al fine di permettere una scelta libera circa gli interventi che un individuo può e vuole porre in essere per limitare il rischio di insorgenza di una data malattia [...] Da queste considerazioni emerge come la proposizione “a gene for x” sia portatrice di ambiguità semantiche, perché non fa nessun riferimento ai fattori ambientali e di conseguenza alla dimensione motivazionale che permette di agire proprio su di essi per modificare un destino prefigurato dalla mutazione genica» (pagg. 45-46)

geni).³⁰ L'essenzialismo genetico, invece, ritiene che l'essenza stessa del genere umano sarebbe rinvenibile all'interno del genoma stesso (origini, identità, carattere, personalità, etc.). Infine c'è il **riduzionismo genetico**, il cui massimo sostenitore è lo stesso Francis Crick (scopritore della doppia elica del DNA), che attua una totale fusione fra la vita e le informazioni genetiche (si parla addirittura di *homo geneticus*).

Data la forza pervasiva della genetica in tutti i campi, si è addirittura coniato il termine “**genetizzazione della società e dei diritti**”³¹.

In realtà oggi sappiamo che esiste un'altra dimensione che regola i nostri geni: ci sono dei caratteri che sono regolati anche da altri fattori esterni, ad esempio ambientali, e che quindi possono portare anch'essi ad una mutazione genica; questa interazione gene - ambiente è estremamente complessa³² e, se da un lato pare che tale scoperta abbia messo fine alla cd “dittatura del Genoma”, dall'altro sembra invece che la genetica continui ad avere un impatto assai rilevante sul piano della salute, della malattia e della rappresentazione sociale.³³

30 Da qui deriva il titolo dell'opera di Dawkins, “Il gene egoista” (Richard Dawkins, *Il gene egoista*, Mondadori ed. (Milano), ultima ed. 2014)

31 Marta Tomasi, *Ipertraffica di una scienza: “genetizzazione” dei diritti?* In A. Perez Miras, E. C. Raffiotta, G.M. Teruel Lozano (a cura di), *Slide per i diritti della persona dinanzi ai problemi del XXI secolo: Vita e Scienza*, Aranzadi, 2013, scrive: «Con il termine *geneticization* si intendeva indicare la costruzione di un acritico e automatico collegamento fra componente genetica e manifestazione di un determinato fenotipo e la conseguente persistente influenza di visioni riduzioniste, tendenti ad attribuire una presunzione di veridicità alle differenze fra individui basate sul loro codice genetico» (a pag. 250)

32 Silvia Salardi, in *Test genetici tra determinismo e libertà*, op. cit., alle pagg. 62 e ss. approfondisce la questione, sostenendo che in tali casi si impone lo studio del cd. “*gene environment interplay*”, che si riferisce alla relazione che può intercorrere tra la mutazione genica e l'ambiente in cui la persona (portatrice del gene mutato) si trova a vivere. La studiosa spiega che l'espressione può svilupparsi in 4 diverse accezioni: «In una prima accezione, “*gene environment interplay*” può essere riferito **all'associazione tra meccanismi epigenetici e influenze ambientali quali cause di alterazione delle funzioni dei geni**. In una seconda accezione, l'espressione indica le variazioni nell'ereditarietà genetica determinate da circostanze ambientali. In una terza accezione, “*gene environment interplay*” sta ad indicare l'insieme di correlazioni fra gene e ambiente, mentre nella quarta accezione l'accento è posto sull'interazione tra i fattori genetici e quelli ambientali. [...] Quando si parla di “correlazione” gene - ambiente, si ha riguardo alle influenze genetiche sulle variazioni individuali in soggetti esposti a particolari ambienti. Esistono **tre tipi di correlazione**: correlazione passiva gene - ambiente, correlazione attiva gene - ambiente e correlazione evocativa gene - ambiente. La correlazione passiva ha luogo quando le differenze genetiche sulle differenze individuali in presenza di un fattore di rischio ambientale sono indipendenti dal genotipo dell'individuo, ma dipendono dal genotipo dei genitori. Nella correlazione attiva gene - ambiente le influenze genetiche sono correlate all'ambiente circostante perché entrambe originano dal genotipo della persona stessa. [...] Quando sottolineiamo gli effetti interpersonali dell'ambiente creato e selezionato dall'individuo si parla di correlazione evocativa gene - ambiente.

Utilizziamo, invece, il termine “**interazione**” tra geni e ambiente per indicare la rilevanza [...] del ruolo giocato da fattori ambientali, nel senso proprio di esterni al soggetto ed indipendenti da fattori genetici, sulla varianza genetica»

33 Le conoscenze offerte dalla genetica, come si è esposto in precedenza, coinvolgono infatti tutte le sfere della società: i pericoli di discriminazioni genetiche sul luogo di lavoro od in ambito assicurativo sono tuttora reali (soprattutto all'estero); il concetto di salute, e quindi i criteri per definirla normale, sono strettamente legati alla connotazione genetica di ognuno; le informazioni genetiche contenute nel dato possono fornire un certo grado di probabilità di insorgenza di una malattia, e quindi sono in grado di determinare scelte e comportamenti

Per quanto riguarda la **concezione dell'uomo**, sono **tre gli approcci filosofici** che lo riguardano.³⁴

La prima concezione in analisi sostiene che l'uomo sarebbe un oggetto (una *res*) complesso, un oggetto biologico-informazionale, un insieme di elementi essenziali che lo differenziano dagli altri esseri viventi che può essere conosciuto soltanto se scomposto in più parti: secondo questa concezione, sostenuta dai bioconservatori, l'umano sarebbe contenuto tutto nel DNA, nient'altro che nel DNA.³⁵

Un esempio pratico di questa concezione è l'introduzione del concetto di “**vulnerabilità genetica**”, utilizzato per la prima volta in una recente sentenza della Corte d'Assise d'Appello di Trieste, la quale ha concesso uno sconto della pena a carico di un uomo,omicida, motivando la decisione sulla base di un'indagine cromosomica: i giudici hanno riconosciuto in capo all'autore del reato un'incapacità di intendere e di volere (e, dunque, un minore grado di imputabilità), sul presupposto di una sua “vulnerabilità genetica”: il reo sarebbe infatti geneticamente predisposto alla violenza.³⁶ Questa prospettiva sembra essere quindi molto diffusa, non solo negli ambiti scientifici e bioetici, ma anche giuridici.

Il secondo approccio filosofico è quello dei transumanisti³⁷. Secondo costoro «le biotecnologie servirebbero non solo a modificare la conformazione del singolo individuo, (interventi cd. somatici), ma anche ad operare, attraverso questa trasformazione, un significativo salto di qualità dell'intero genere umano grazie ai meccanismi della trasmissibilità (interventi cd. germinali), per giungere ad una forma di umanità trasformata»³⁸. In genere, il transumanismo si pone come prosecuzione dell'Umanismo moderno, e pone al centro di tutto l'individuo e le sue capacità.³⁹

della persona cui si riferiscono; questo ed altro ancora non sono aspetti trascurabili

34 Analisi di Paolo Sommaggio, *Tecnoentusiasti e tecnofobici: l'umano in transizione*, in *Jus*, n. 2/2012, pagg. 301-322

35 Uno dei sostenitori di questa filosofia è il genetista Giuseppe Sermoniti, in *Dimenticare Darwin*, Rusconi ed. (Milano), 1999

36 Sentenza n. 5 /2009 pronunciata dalla Corte d'Appello di Trieste il 18 settembre 2009

37 Si ritiene comunemente che il termine transumanesimo sia stato coniato da Julian Huxley nel 1957 con il seguente significato: «transumano è l'uomo che rimane umano, ma che trascende se stesso, realizzando le nuove potenzialità della sua natura umana, per la sua natura umana» (Julian Huxley, *Nuove bottiglie per vino nuovo / New Bottles for New Wine*, Chatto&Windus, London, 1957, pagg. 13 - 17). Egli scrisse un intero articolo sul tema. Secondo altri il termine *transhuman* sarebbe un'abbreviazione di *transitional human* e sarebbe dovuto al futurologo Fereidoun Esfandiary, nel 1966

38 Paolo Sommaggio, *Tecnoentusiasti e tecnofobici: l'umano in transizione*, op. cit, a pag. 313

39 Alex Grossini, *Etica e nuova genetica. Una posizione liberale*, Mondadori ed. (Milano) 2011, scrive: «I transumanisti ritengono che sia possibile amplificare le attuali capacità degli esseri umani, con l'aiuto della tecnologia: che si tratti di ibridazioni uomo-macchina (il *cyborg*) o di modifiche genetiche, o di altri artifici come per esempio il *mind uploading* (caricare una copia fedele della nostra mente, qualunque cosa sia, su una memoria di massa come un hard disk), tutto quanto è necessario per trascendere le limitazioni che adesso abbiamo noi umani.» (pag. 69). La questione verrà approfondita successivamente in questo lavoro, nei

Nel mondo sono attivi diversi gruppi transumanisti, fra i più famosi vi sono l'*Extropy Institute*⁴⁰ e la *World Transhumanist Association*.⁴¹ Quest'ultima è particolare nel suo genere, in quanto propone una particolare forma di transumanesimo, il transumanesimo democratico (o libertario), nel quale si sostiene che, per realizzare il miglior futuro postumano possibile, (l'umano transizionale, infatti, non è altro che una tappa che conduce al postumano) si dovrà fare in modo che le tecnologie necessarie siano sicure ed a disposizione di tutti, garantendo a tutti gli individui la possibilità di controllare il proprio corpo.^{42 43}

Il terzo approccio filosofico considera l'umano come l'esito di un progetto, che non possiede quindi una consistenza oggettiva, ma viene considerato come il prodotto di uno schema organizzato in più parti, un insieme di parti a disposizione del ricercatore⁴⁴: è il post-umano. Secondo alcuni⁴⁵ nella realtà post-umana l'uomo è in balia della *téchne*, che ha aumentato indefinitamente le capacità di abbattere ed oltrepassare i limiti posti dalla natura, è quindi una realtà che rischia di scivolare verso idee di miglioramento della specie umana, verso

paragrafi dedicati all'*enhancement* umano

40 Associazione fondata da Max Moore, celebre autore della *Lettera a Madre Natura*, dove sono contenuti i **7 emendamenti della costituzione umana**. Si sottolineano l'emendamento n. 1 «Non supporteremo più la tirannia dell'invecchiamento e della morte. Per mezzo di alterazioni genetiche, manipolazioni cellulari, organi sintetici e ogni altro mezzo necessario, ci doteremo di vitalità duratura e rimuoveremo la nostra data di scadenza. Ognuno di noi deciderà quanto a lungo potrà vivere»; e l'emendamento n. 5 «Non saremo più schiavi dei nostri geni. Ci assumeremo la responsabilità dei nostri programmi genetici ed otterremo il totale controllo dei nostri processi biologici e neurologici» (per approfondimenti si veda il sito <http://www.estropico.com>)

41 Il fondatore dell'associazione è Nick Bostrom (filosofo, matematico, fisico, esperto di intelligenza artificiale e neuroscienze)

42 Il transumanesimo democratico è propugnato da James Hughes (presidente della *World Transhumanism Association*), il quale ne parla nel suo libro *Citizen Cyborg*

43 In Italia abbiamo l'Associazione Italiana Transumanisti (nata nel 2004). I documenti ufficiali dell'Associazione sono due: la *Carta dei Principi* (che rappresenta la sintesi delle motivazioni etiche e filosofiche dell'associazione), ed il *Manifesto dei Transumanisti Italiani* (che contiene una sintesi delle componenti del movimento ed una sintesi dei pregiudizi più diffusi). Il punto 1 della Carta dei Principi recita: «L'umanità sarà radicalmente trasformata dalla tecnologia del futuro. Prevediamo la possibilità di ri progettare la condizione umana in modo da evitare l'inevitabilità del processo di invecchiamento, le limitazioni dell'intelletto umano, un profilo psicologico dettato dalle circostanze piuttosto che dalla volontà individuale, la nostra prigionia sul pianeta terra e la sofferenza in generale» (per ulteriori approfondimenti si veda Paolo Sommaggio, *Tecnoentusiasti e tecnofobici: l'umano in transizione*, op. cit.)

44 Paolo Sommaggio, *Tecnoentusiasti e tecnofobici: l'umano in transizione*, op. cit, scrive, in una nota: «In questa prospettiva l'intero, l'unicità della vita umana, sarebbe costituito dal criterio con il quale i geni si organizzano in strutture complesse. Nel modificare questo criterio di ordine, aggregando e disgregando forme, consisterebbe l'elemento ultimativo della natura umana. Questa concezione non è assolutamente nuova e si ripresenta al pensiero ogni volta che consideriamo l'intero unicamente come la somma dei fenomeni, e si avvicina alla concezione di Anassagora il quale riteneva che l'attività di composizione e scomposizione delle forme potesse essere pienamente a disposizione di ogni intelletto. Ciascuno possiederebbe infatti, secondo il filosofo, un *nous* (intelletto / capacità di comporre e scomporre) che si differenzia dall'intero solamente in termini quantitativi» (pag. 307)

45 Fra i quali Paolo Sommaggio, *Tecnoentusiasti e tecnofobici: l'umano in transizione*, op. cit.; Tonino Bucci, *Dopo l'uomo. Tra rivoluzione catastrofe*, in *Kainos*, n. 6

un'eugenetica positiva statale, in cui l'essere umano è, appunto, un progetto di Stato.⁴⁶

2. Dati genetici ed informazioni genetiche

2.1 Basi storiche e scientifiche imprescindibili

Come si è arrivati ai concetti di gene e di genetica?

Lo sviluppo dei modelli per spiegare come le caratteristiche ereditarie vengono trasmesse iniziò solo verso la metà del XIX secolo: Charles Darwin sviluppò l'ipotesi della “pangenesi”, secondo la quale le cellule di una pianta o di un animale immettono nel sangue piccole particelle, i “pangeni”, che poi si uniscono per formare le cd. cellule germinali, cioè ovociti e spermatozoi.⁴⁷

Questa teoria continuò ad esistere per parecchio tempo, con varie modificazioni.

La genetica moderna, che può essere definita come «il ramo della biologia che si occupa dello studio dell'ereditarietà e della variabilità»⁴⁸, poggia le sue origini nel 1865, quando lo studioso Gregor Mendel dimostrò, grazie ai suoi esperimenti di incroci con le piante dei piselli, che la trasmissione di alcune caratteristiche da una generazione all'altra dipende da determinati fattori.⁴⁹ Sempre nell'Ottocento venne enunciata la teoria che tutti gli esseri viventi sono costituiti

46 Umberto Galimberti, *Psiche e technè. L'uomo nell'età della tecnica*, Feltrinelli ed., (Milano) 1999, a pag. 484 scrive: «L'orizzonte antropocentrico è già dissolto, perché il potere non è più dell'uomo, ma della tecnica, che detta al presunto detentore del potere (l'uomo) la sua utilizzazione, rendendo quest'ultimo un esecutore passivo delle possibilità tecniche, le quali si esercitano sulla natura che passivamente le subisce»

47 Così Renato Dulbecco, *La mappa della vita. L'interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell'umanità*, Sperling & Kupfer ed. (Milano), 2001: «[...] In questo modo si cercava di spiegare come le caratteristiche di un individuo possano essere trasmesse attraverso le cellule germinali. Secondo questa teoria, se le cellule vengono alterate da danni ricevuti, anche i pangeni ne risultano alterati, per cui i caratteri acquisiti durante la vita di un individuo sarebbero trasmessi alla progenie» pag. 10

48 Il termine “genetica” è stato introdotto per la prima volta nel 1906, da William Bateson, nel corso di un congresso internazionale di ibridizzatori, per indicare la scienza che studia l'ereditarietà. Si veda William S. Klug, Micheal R. Cummings, Charlotte A. Spencer, *Concetti di genetica*, Pearson ed. (Milano), 2007, pagg. 2 e ss.

49 Richard Lewontin, *Il sogno del genoma umano e altre illusioni della scienza*, Laterza ed. (Roma - Bari), 2004, scrive: «[...] Il cuore del mendelismo è costituito dalla distinzione fra “l'apparenza” di un organismo (il fenotipo, nella terminologia attuale) che può risultare come mescolanza delle caratteristiche dei genitori, e lo stato fisico dei fattori ereditati da ciascun genitore (il genotipo), che rimangono fisicamente distinti e non mescolati. [...] Mendel capì questa distinzione grazie ai suoi esperimenti di incroci con i piselli. Quando incrociò due varietà pure che differivano in maniera marcata in qualche caratteristica: la prole risultante era apparentemente uniforme, il che era appunto quello che ci si doveva aspettare da una mescolanza di due varietà. Nel caso di Mendel, c'era la piccola complicazione che la prole assomigliava tutta a uno dei due genitori anziché essere intermedia fra loro. [...] Così quando Mendel incrociò piselli a fiori rossi e piselli a fiori bianchi, la prole era tutta a fiori rossi. Ma se avesse lavorato con il pisello dolce (*Lathyrus odoratus*), piuttosto che con il pisello commestibile (*Pisum sativum*), la prole sarebbe stata tutta rosa. Tuttavia, quando Mendel

da cellule, ma solo successivamente, nel 1902, William Bateson concretizzò le teorie di Mendel nella sua opera *“Mendel's Principles of Heredity: a Defense”* e, nello stesso periodo, venivano poste le basi per la citogenetica: grazie all'invenzione del microscopio vennero scoperti i cromosomi, e si arrivò, in seguito, alla teoria cromosomica dell'ereditarietà.

Venne così evidenziato, fra le varie strutture della cellula, il nucleo, nel quale è disperso un materiale, denominato cromatina, che costituisce una sorta di reticolo: in particolari fasi della cellula la cromatina si organizza in strutture bene evidenti, a forma di bastoncino, chiamate cromosomi⁵⁰.

Successivamente, negli anni '50, i due scienziati Alfred D. Hershey e Martha Chase individuarono che i caratteri ereditati si trovano proprio all'interno dei cromosomi e, più esattamente, nella principale molecola di cui sono costituiti: l'acido deossiribonucleico (DNA).⁵¹

Il DNA⁵² (analogamente all' RNA-acido ribonucleico) è un polimero, cioè una sequenza ripetuta di strutture molecolari più piccole, dette nucleotidi, costituite da uno zucchero (a 5 atomi di carbonio, il desossiribosio), da un fosfato e da una base azotata, che può variare in: adenina (A), guanina (G), citosina C e timina (T). Sono queste quattro basi a rendere differenti i vari nucleotidi che si alternano nella sequenza degli acidi nucleici (in tal modo ogni base è paragonabile ad una lettera di un alfabeto costituito da A, G, C, T (o Uracile nel caso dell'RNA). Questa caratteristica rende gli acidi nucleici, e il DNA in particolare, molecole in grado di contenere informazioni e messaggi: i caratteri ereditari. La vera rivoluzione si ha nel 1953, quando Watson e Crick scoprirono e proposero il celebre **modello di DNA a doppia**

incrocio questi ibridi uniformi fra di loro, trovò nella generazione successiva alcune piante con fiori bianchi (come uno dei due nomi). [...] Mendel formulò i due principi della trasmissione dei caratteri ereditari. In primo luogo, quei caratteri che si trasmettono per eredità dai genitori alla prole (quelli che oggi chiamiamo geni) sono particellari e mantengono la loro individualità nonostante la loro interazione con altri geni nello sviluppo di un organismo. In secondo luogo, nel processo di formazione dello sperma e delle uova in un organismo ibrido, i geni che sono stati mescolati insieme in quell'ibrido si staccano e vengono distribuiti a cellule - sperma e a cellule - uovo separate. È il principio della segregazione [...]: è la roccia su cui la teoria dell'evoluzione per selezione naturale è costruita» (pagg. 64 - 65)

50 Nella prima cellula, come in tutte le cellule del corpo umano, sono contenuti 46 cromosomi, facilmente individuabili nel nucleo. Ogni specie ha il proprio corredo cromosomico: la specie umana ne possiede appunto 46. 44 di questi sono cromosomi ordinari (autosomi) ed appartengono a 22 tipi diversi (coppie); gli altri 2 cromosomi sono detti cromosomi sessuali, perché determinano il sesso dell'individuo, e sono il cromosoma X ed il cromosoma Y. Ogni cellula di donna ha 44 autosomi e due copie del cromosoma X, ogni cellula di un uomo ha 44 autosomi, un cromosoma X ed uno Y (per ulteriori approfondimenti si veda Edoardo Boncinelli, *I nostri geni. La natura biologica dell'uomo e le frontiere della ricerca*, Einaudi ed. (Torino), 1998, a pagg. 6 e ss.)

51 Alfred D. Hershey, Martha Chase, *Independent functions of viral protein and nucleic acid in growth of bacteriophage*, in *Journal of Genetic Physiology*, 36, 1952, pagg. 39 - 56

52 Questa sintesi sui concetti di base del DNA è tratta dal lavoro di Gianni Tamino, *Il bivio genetico. Salute e biotecnologie tra ricerca e mercato*, Ambiente ed. (Milano), 2001, pagg. 34-35-36

elica: fu l'inizio della **genetica molecolare**, e tale modello non solo chiariva quale fosse la struttura del DNA, ma dimostrava anche che il DNA è in grado di replicarsi.

Infatti il DNA è un polimero costituito da due filamenti polinucleotidici antiparalleli (cioè uno orientato in direzione opposta all'altro) avvolti fra loro a formare una doppia elica, tenuta insieme da legami tra le basi complementari: ognuno dei due filamenti, quando la molecola di DNA si srotola, serve da stampo per costituire un nuovo filamento complementare.

Il patrimonio genetico umano, complessivamente, consta di una sequenza di ben tre miliardi di nucleotidi. Si tratta di un messaggio biologico scomponibile in una serie di istruzioni o messaggi parziali: ciascuno di questi messaggi parziali è un gene; possiamo quindi affermare che il patrimonio genetico (o genoma) è il complesso di tutti i geni di un determinato organismo.⁵³

Il ruolo del gene è quello di codificare una determinata proteina, specificando gli amminoacidi che la compongono: le proteine sono delle macromolecole di cui è composto il corpo di ogni organismo vivente (muscoli, epitelio, ghiandole, articolazioni delle ossa, fibre nervose, tutto è costituito dalle proteine, esse costituiscono la parte vivente di ciascuna cellula); ogni gene contiene quindi la singola informazione per sintetizzare una catena proteica.⁵⁴

Tutto questo è stato oggetto, negli anni, di numerosi studi ed integrazioni, ed ha costituito poi la base per la nascita, negli anni '70, dell'ingegneria genetica, che ha reso possibile il trasferimento artificiale di geni da un organismo all'altro (la c.d. **transgenesi, tecnica del DNA ricombinante, o anche del "taglia e cuci"**)⁵⁵.

53 Edoardo Boncinelli, *I nostri geni*, op. cit., a pag. 17. L'Autore continua, a pag. 18: «Si è calcolato che la specie umana presenti fra i 60.000 ed i 70.000 geni, anche se il numero esatto è difficile da stimare. I geni non sono fisicamente separati fra di loro; la catena di DNA presente in ogni cromosoma è continua» poiché nella cellula esistono tante catene di DNA quanti sono i tipi di cromosomi, e nell'uomo ci sono quindi complessivamente 24 catene di verze di DNA, «è come se ciascuno dei 24 libri che costituiscono l'Enciclopedia del Genoma fosse scritto tutto di continuo, senza alcuna divisione di capitoli: siamo noi che lo suddividiamo.»

54 Nello specifico, anche la molecola della proteina è un filamento, ma è costituita da elementi di natura diversa, gli amminoacidi. Per formare la proteina, l'informazione contenuta nel gene viene utilizzata in due fasi: nella prima viene creata una copia del gene fatta di RNA (acido ribonucleico, il quale è molto simile al DNA ma soltanto chimicamente: esso infatti agisce come catalizzatore, aiutando altre molecole a cambiare forma, si comporta quindi come una proteina) il quale riceve l'informazione genetica dal DNA, la mantiene intatta e la trasferisce ai siti dove si costruiscono le proteine (si veda Renato Dulbecco, *La mappa della vita*, Sperling & Kupfer (Milano), 2005, a pag. 20 e ss.)

55 Negli anni '60 lo studio della genetica dei batteri aveva evidenziato varie modalità di trasferimento di porzioni di informazioni genetiche non solo tra individui della stessa specie, ma anche tra batteri di specie diverse, ed erano state studiate le modalità con le quali un segmento di DNA può integrarsi con quello della cellula batterica. Il fenomeno è stato chiamato ricombinazione, da cui l'espressione "DNA ricombinante", per indicare una molecola di acido desossiribonucleico nella quale si sono integrati geni di origine diversa. Mauro Giacca e Serena Zacchigna, *Le manipolazioni genetiche dell'uomo*, in *Polis genetica e società del futuro*, op. cit., scrivono: «Per lo sviluppo dell'ingegneria genetica è stata fondamentale la scoperta di una classe di molecole batteriche, chiamate enzimi di restrizioni, capaci di tagliare fisicamente le molecole di DNA in corrispondenza di specifiche sequenze; grazie a queste "forbici" chimiche è oggi possibile unire frammenti di

Nel corso degli anni, la ricerca si è quindi dedicata a studiare il rapporto causale che lega eventuali mutazioni genetiche all'insorgenza di determinate malattie, il tipo di indagine più semplice prende il nome di **“tecnica di *Southern*”**⁵⁶.

Se le analisi precedenti non hanno messo in risalto niente di anormale, si deve necessariamente passare all'analisi della sequenza nucleotidica delle copie del gene presenti in quell'individuo (questa è la diagnosi molecolare nucleotide per nucleotide). Senza dubbio la tecnica più efficace è la **PCR (*Polymerase Chain Reaction*)**⁵⁷, cioè una reazione a catena mediata dalla polimerasi, la

DNA originariamente disgiunti o, addirittura, appartenenti a due organismi diversi, in una sorta di taglia e cuci che risulta nella generazione di nuove molecole di DNA, non esistenti in natura» (pag. 56).

«Per ottenere il trasferimento nelle cellule dei frammenti di DNA si può ricorrere a metodi meccanici, come la micro-iniezione, o chimico - fisici, per esempio alterando la permeabilità della membrana cellulare, ma il più delle volte questi metodi portano alla dispersione dei geni estranei così inseriti. Per queste ragioni l'ingegneria genetica ricorre spesso a dei “vettori molecolari”, costituiti da materiale genetico in grado di riprodursi e/o di integrarsi nel DNA della cellula ospite» (sintesi scientifica di Gianni Tamino, *Il bivio genetico*, op. cit., a pag. 37). Grazie a questi vettori è possibile riprodurre in gran numero i frammenti di DNA, provenienti da qualunque specie: è la tecnica del clonaggio molecolare.

Nel novembre 2014 è stato pubblicato sulla rivista *Nature* lo **studio di una nuova tecnica, chiamata sequenziamento *Smrt* (Singola molecola e in tempo reale), che permette di leggere sequenze di Dna molto più lunghe di quanto si fa normalmente e senza avere ‘buchi’ all’interno**. Essa ha dimostrato di riuscire a identificare migliaia di mutazioni genetiche finora completamente sconosciute e che potrebbero essere alla base di alcune malattie ereditarie poco note. A causa del suo costo molto elevato, circa 100.000 dollari per ogni genoma, per il momento la tecnica è ancora uno strumento di ricerca che non può trovare grande diffusione ma i ricercatori confidano che nuove ricerche potrebbero abbatterne i costi. (Informazioni tratte dall'articolo *DNA, nuova tecnica per leggere e svelare sequenze più lunghe*, De Il Fatto Quotidiano, 11 novembre 2014)

Edoardo Boncinelli spiega «[...] Con questo termine si intende un procedimento che permette di disporre di una certa quantità di DNA di un solo determinato gene, scelto fra le migliaia che costituiscono il genoma di una data specie. Una volta isolato in forma purificata, cioè non contaminato da altro DNA, il gene può essere misurato, pesato e scomposto in vari pezzi fino a determinarne la natura più intima, cioè la sequenza primaria dei nucleotidi che lo compongono. Il clonaggio molecolare ha cambiato completamente il panorama della ricerca biologica ed ha aperto una nuova era, che qualcuno ha perfino chiamato “L'Ottavo Giorno della Creazione”. Alcuni affermano che esistono due biologie profondamente diverse: una precedente all'avvento del clonaggio, *before cloning*, ed una posteriore, *after cloning*» (Edoardo Boncinelli, *I nostri geni*, op. cit., pagg. 69 -70)

56 «Prende il nome dal ricercatore Ed Southern, che la mise a punto alla fine degli anni '70. Lo scopo della ricerca è quello di individuare la presenza e la posizione di una specifica regione di DNA all'interno del genoma senza bisogno di clonare il frammento corrispondente. Si estrae il DNA e lo si frammenta in maniera specifica, utilizzando un enzima di restrizione, diciamo *Bam HI*. Il DNA di ogni individuo normale di una data specie, poniamo la nostra, verrà digerito sempre nella stessa maniera dallo stesso enzima di restrizione, dando sempre lo stesso numero di frammenti, sempre della specifica lunghezza. Naturalmente i frammenti così ottenuti sono in numero enorme e si pone quindi il problema di visualizzarli, ma saranno sempre gli stessi. [...] Anzi, se un solo frammento è diverso vuol dire che a quel livello, in quel particolare DNA, si è verificata una mutazione. I frammenti così ottenuti non saranno tutti della stessa lunghezza: alcuni saranno lunghi decine di migliaia di basi ed altri di poche basi. La loro distribuzione dipenderà infatti dalla reale localizzazione, in quel genoma, dello specifico motivo nucleotidico riconosciuto dall'enzima usato. Applicando un campo elettrico posso far correre il DNA così frammentato attraverso un supporto semisolido e ottenere che a fine corsa i frammenti si vadano a distribuire in posizioni diverse lungo questo supporto. Alla fine di tale operazione, che prende il nome di “corsa elettro foretica su gel”, posso trasferire tutti i frammenti su un foglio di carta speciale, che diventerà così una sorta di fotografia del mio DNA. » Edoardo Boncinelli, *I nostri geni*, op. cit., a pag. 77

57 Sempre Boncinelli, in *I nostri geni*, op. cit., alle pagg. 80 - 81 -82 -83, scrive: «[...] scoperta da Kary Mullis

quale ha reso possibile l'amplificazione di una minima parte di DNA, aprendo quindi le porte al sequenziamento dell'intero genoma umano.

2.2 La terapia genica ed il Progetto Genoma Umano

Di fatto, le possibili applicazioni dell'ingegneria genetica sono molteplici: per esempio, in ambito agricolo è oggi possibile creare delle piante geneticamente modificate; anche gli animali (sempre mediante l'uso della tecnica del DNA ricombinante) vengono geneticamente modificati per essere utilizzati nella sperimentazione di farmaci o per studiare determinate malattie.⁵⁸

Il progressivo aumento delle conoscenze sul funzionamento dei geni e l'esplosione delle tecnologie dell'ingegneria genetica hanno progressivamente generato l'idea di poter usare i geni stessi come farmaci per la cura delle malattie, è nato così il termine “**terapia genica**”: secondo alcuni essa sarà l'arma finale contro tutte le malattie ereditarie. «Con questo termine si intende, idealmente, la sostituzione di un gene malato con una sua copia sana, direttamente nel nucleo della cellula malata»⁵⁹.

(premio Nobel nel 1993) nel 1985. [...] Lo scopo del clonaggio molecolare è quello di amplificare enormemente tutti i possibili frammenti di DNA presenti nel genoma. Questa amplificazione avviene però indiscriminatamente e dolo in seguito si procede ad individuare il frammento che ci interessa. Con la PCR invece si può amplificare soltanto il frammento di DNA di interesse, lasciando da parte tutto il resto del genoma. Per realizzare tale amplificazione in vitro si adoperano la DNA polimerasi, l'enzima utilizzato dalle cellule di tutti gli organismi per replicare il proprio DNA. [...] Si tratta di una metodica che tutti possono adoperare anche senza conoscenze particolari di biologia molecolare, perché tutto ciò che occorre per il suo compimento è oggi venduto ormai standardizzato ed automatizzato. Con la PCR l'ingegneria genetica è uscita dai laboratori di ricerca per entrare negli ospedali, negli istituti di medicina legale e negli ispettorati dei ministeri più diversi. Con la PCR si possono fare in poche ore diagnosi che prima richiedevano settimane. Grazie alla PCR si può fare una diagnosi partendo da poche cellule presenti nella saliva o da un singolo capello, o si può individuare un assassino partendo dalle tracce del suo sangue.»

58 Famoso il caso, nel 1988, del topo da cancro (“oncotopo”), ottenuto inserendo il gene umano che favorisce l'insorgenza del tumore alla mammella.

59 Edoardo Boncinelli, *I nostri geni*, op. cit., a pag. 84

Mauro Giacca e Serena Zacchigna, in *Le manipolazioni genetiche nell'uomo*, op. cit., scrivono: «[...] È nato così il concetto di **terapia genica**, inizialmente concepita quale terapia sostitutiva in una vasta serie di malattie con ereditarietà recessiva, ovvero in cui il fenotipo patologico è causato dalla presenza, nel genoma dei pazienti, di entrambi gli alleli di uno stesso gene in forma mutata e quindi non funzionante (nota: per allele si intende ciascuno dei due geni che occupano la stessa posizione (*locus*) su due cromosomi omologhi: codificano per lo stesso carattere, ma potendo essere uguali o diversi fra loro sono forme alternative per quel carattere. Nel caso delle malattie con ereditarietà recessiva, entrambi gli alleli devono portare una mutazione affinché si manifesti il fenotipo patologico, mentre nel caso delle malattie con ereditarietà dominante è sufficiente che un solo allele sia mutato perché insorga la patologia). [...] L'inserzione di una copia normale del gene interessato all'interno delle cellule del paziente mediante le tecnologie della terapia genica dovrebbe essere sufficiente per ripristinare la funzione mancante e quindi la malattia. Dalla sommaria descrizione dei principi secondo i quali l'idea della terapia genica si è evoluta si evince immediatamente una delle principali caratteristiche di questa disciplina, ovvero il proporsi di trasferire una o più copie aggiuntive di un gene anziché correggere direttamente le mutazioni presenti nel genoma del paziente. Questo secondo obiettivo, invero assai

Questa terapia può essere concepita ed impiegata in diversi modi: si possono infatti modificare sia le cellule somatiche (di tessuti o organi), sia le cellule appartenenti alla linea germinale (cioè quelle presenti nei testicoli e nelle ovaie e destinate quindi a produrre i gameti maschili e femminili); si parla perciò di **terapia genica** impiegata nella **linea somatica** (con la quale si va quindi a modificare il DNA delle cellule di un particolare tessuto)⁶⁰ e terapia genica della linea **germinale** (che, modificando i gameti, e quindi tutte le cellule dell'organismo, trasmette tali modificazioni a tutta la discendenza, aprendo la strada a nuove forme di eugenetica). La sperimentazione clinica della terapia genica somatica è per ora circoscritta ad un ristretto numero di patologie (che presentano i requisiti necessari a garantire buoni risultati), il principio base su cui si fonda è il rispetto della persona umana ed il conseguente diritto a ri-ottenere una condizione di integrità e benessere psico-fisico che consentano il completo esercizio di autonomia, libertà ed autodeterminazione.⁶¹

ambizioso, è purtroppo oggi al di fuori della portata tecnologica e, alla luce delle attuali conoscenze, risulta quindi non realizzabile nell'uomo» (pag. 61)

Un'ulteriore svolta sul fronte della “correzione genetica” si è avuta nel 2014: «[...] invece di introdurre dall'esterno la copia sana del gene anomalo, gli scienziati dell'Istituto San Raffaele di Milano sono riusciti a cancellare l'errore direttamente sul gene malato, grazie ad una tecnica chiamata “editing del genoma” ideata dal premio Nobel per la Medicina Mauro Capecchi. Utilizzando dei “**bisturi molecolari**”, i ricercatori hanno aggiustato il difetto all'origine di una grave immunodeficienza ereditaria. In pratica, per la prima volta, l'équipe italiana ha riscritto il DNA di cellule staminali del sangue agendo direttamente sul codice della vita. Lo studio, pubblicato sulla rivista Nature, è stato condotto sui topi ma apre le porte a possibili applicazioni sull'uomo.» (Articolo tratto da *Il Corriere della Sera*, 14 maggio 2014)

60 A sua volta la terapia genica somatica può avvenire ex vivo (si prelevano le cellule del tessuto “geneticamente difettoso”, vengono modificate geneticamente e re-impiantate) oppure in vivo (si inserisce nel paziente una specie di vettore, che contiene un gene non difettoso). Per ulteriori approfondimenti si veda Gianni Tamino, *Il bivio genetico*, op. cit.

61 Adriano Bompiani, Ennio Brovedani, Carlo Cirotto, *Nuova genetica. Nuove responsabilità*, San Paolo ed. (Cinisello Balsamo - Milano), 1997, scrivono: «Il consenso sulla praticabilità e l'ammissibilità della terapia genica somatica è unanime, nella misura in cui vengono rispettate le condizioni etiche della sperimentazione clinica ed i relativi protocolli siano stati approvati dai competenti comitati etici nazionali o locali. Dalla definizione di terapia genica viene escluso ogni intervento sul genoma umano di natura eugenetica, con l'intento, cioè, di predeterminare o migliorare, per fini non terapeutici, caratteristiche umane [...] Nel 1993 il CIOMS (Consiglio delle Organizzazioni Internazionali delle Scienze Mediche) ha pubblicato, in collaborazione con l'OMS, una serie di 15 Direttive Etiche Internazionali concernenti la ricerca biomedica sugli esseri umani. [...] Esse sono precedute dall'enunciazione dei principi etici di riferimento [...] I principi etici di riferimento adottati dalle Direttive sono i 3 principi base teorizzati ed enunciati nel Rapporto Belmont, pubblicato negli Stati Uniti nel 1979 dalla Commissione Nazionale per la Protezione dei Soggetti Umani coinvolti nella Ricerca Biomedica e Comportamentale: il rispetto delle persone (a volte enunciato come “principio di autonomia”; il principio di “beneficenza” [...]; il principio di “giustizia” [...] Le condizioni inerenti al principio del rispetto della persona riguardano il consenso informato individuale del paziente e la riservatezza dei dati della sperimentazione clinica: il paziente deve essere correttamente ed esaurientemente informato sui rischi e sui pericoli della terapia genica [...]; sulla reversibilità o meno di eventuali effetti collaterali patogeni e le relative cure; sui costi, i benefici e gli inconvenienti delle possibili alternative terapie [...] Il principio di beneficenza è all'origine di un insieme di condizioni e norme concernenti la massimizzazione dei benefici, la minimizzazione dei danni e la salvaguardia del benessere del paziente, [...] Le condizioni inerenti al principio di giustizia concernono i criteri di selezione dei pazienti candidati alla terapia genica, ed il diritto al risarcimento in caso di danno accidentale causato dalle procedure che sono state eseguite

La terapia genica su cellule germinali è invece, per motivi etici, ritenuta inaccettabile da norme nazionali ed internazionali.⁶²

Il primo esperimento di terapia genica, autorizzato e riuscito, risale al 1990, quando negli Stati Uniti venne effettuato un intervento su una bambina affetta da una grave immunodeficienza ereditaria. Ci furono tuttavia anche esperimenti non riusciti, di terapia genica somatica, in quanto si tratta pur sempre di una modificazione di cellule che può causare infinite variabili, a volte pericolose per il corpo umano.⁶³

Per poter tentare una terapia genica è necessario conoscere la sequenza e le funzioni dei geni presenti nel nostro DNA, per questo motivo molti ricercatori, negli anni '80, si sono posti l'obiettivo di sequenziare (decifrare) l'intero patrimonio genetico umano⁶⁴: venne perciò proposto di far collaborare fra loro i laboratori di tutto il mondo per poter ottenere quindi la nostra mappatura genetica completa. Il **Progetto Genoma Umano** venne lanciato nel 1990: per diverso tempo il lavoro fu condotto in laboratori sovvenzionati dai Governi (sebbene ci fosse

nel corso della sperimentazione clinica» (pagg. 69 e ss.)

62 Nel 1982 il Consiglio d'Europa (nella *Raccomandazione sull'ingegneria genetica n. 934*) afferma che i diritti alla vita e alla dignità dell'uomo «implicano il diritto di ereditare caratteri genetici che non abbiano subito alcuna manipolazione. [...] L'unico intervento che può essere giustificato sull'uomo è quello di tipo terapeutico, mentre sarà opportuno tracciare le grandi linee di una regolamentazione volta a proteggere gli individui contro le applicazioni di tali tecniche a fini non terapeutici.» Successivamente abbiamo poi le *Raccomandazioni 1046* del 1986 e *1100* del 1989 in cui si sancisce il divieto di determinare le caratteristiche genetiche di un individuo senza la sua volontà; non vi è preclusione agli interventi sul patrimonio genetico, sull'embrione, o sul feto o su soggetti già nati, quando ciò sia giustificato da necessità terapeutiche. La *Convenzione di Oviedo sui Diritti Umani e la Biomedicina*, all'art. 13, prevede un espresso divieto di intervenire sul genoma umano quando si introduca una «qualsiasi modifica sul genoma dei discendenti».

A livello nazionale, il *Comitato Nazionale per la Bioetica* (CNB), il 15 febbraio 1992, ha elaborato il parere "*Terapia genica*" in cui si sostiene che la terapia genica somatica è assimilabile a quella di un trapianto di organo o di un tessuto, e può essere ricondotta al medesimo ordine di principi, la tutela della salute. «Il diritto ad un patrimonio genetico non modificato nei suoi caratteri ereditari non patologici, infatti, non comporta l'obbligo di non modificare il proprio patrimonio genetico difettoso: il diritto all'identità genetica acquista, in tal modo, il senso positivo di diritto a ottenere l'assistenza necessaria a raggiungere un'identità genetica liberata dalle minorazioni che ne hanno colpito la struttura»

Sull'importanza della distinzione fra terapia germinale e terapia somatica si veda anche Carlo Casonato, *Diritto, diritti ed eugenetica: prime considerazioni su un discorso giuridico altamente problematico*, in *Humanitas*, n. 4, 2004, pagg. 841 - 856

63 Nel 1999 (il 9 ottobre 1999) per la prima volta viene pubblicata, su una rivista statunitense, la notizia di una terapia genica che ha portato alla morte di un paziente, un ragazzo di 18 anni, **Jesse Gelsinger**, egli soffriva di una forma grave di epatopatia, che tuttavia poteva essere tenuta sotto controllo con farmaci ed una dieta specifici: il giovane decise tuttavia di partecipare alla sperimentazione diretta da James Wilson, un professore dell'Università della *Pennsylvania*

64 Il pioniere di quest'idea fu uno scienziato inglese, vincitore di due premi Nobel, Frederick Sanger, il quale, fra gli anni '70 ed '80, ideò una metodologia (chimica) per sequenziare pezzi di DNA; questa metodologia venne successivamente automatizzata da dei ricercatori californiani, i quali riuscirono a velocizzare notevolmente il processo di sequenziazione.

In realtà il premio nobel Renato Dulbecco fu il primo, nel 1989, a mettere nero su bianco l'idea che si potesse decifrare in modo sistematico l'intero patrimonio genetico umano.

comunque un grosso contributo anche di aziende private); successivamente, due dei più potenti laboratori pubblici, quello del Dipartimento dell'Energia e quello degli NIH (*National Institutes of Health*) degli Stati Uniti decisero di unirsi (in HUGO: *Human Genome Organization*). Scese in campo anche un'azienda privata, la *Celera Genomics*, presieduta da Craig Venter⁶⁵, che ottenne forti finanziamenti da fondazioni private: la concorrenza di questi due gruppi contribuì ad “accelerare i lavori” tanto che, il **26 giugno 2000** è stato dato dato l'annuncio ufficiale alla Casa Bianca (Presidente Clinton), che era disponibile una “**bozza preliminare**” della sequenza del patrimonio genetico umano⁶⁶, il vero completamento si ebbe

65 Sergio Pistoì, *Il DNA incontra facebook. Viaggio nel supermarket della genetica*, Marsilio ed. (Venezia) 2012, a pag. 29 scrive: «Venter era stato un collaboratore dell'HGP, ma, ritenendo che il lavoro del progetto Genoma procedesse troppo lentamente, aveva messo in piedi un sistema più rapido ed economico per leggere il DNA e l'aveva proposto ai colleghi. L'approccio di Venter era innovativo ma per questioni tecniche offriva meno garanzie di precisione rispetto a quello più lento, ma anche più affidabile, adottato dall'HGP. Di fronte ai no dei colleghi, Venter non ci pensò due volte a dare le dimissioni e nel 1998 fondò una sua compagnia privata, la Celera, il cui nome latino (letteralmente: accelera) era totalmente in linea con il suo carattere inquieto. Il denaro arrivò da un gruppo di *venture capitalists* e dalla Perkin Elmer, un'azienda biotecnologica che aveva il monopolio di fatto sulla strumentazione per leggere il DNA, ed era la stessa che forniva all'HGP le costosissime macchine per il progetto Genoma. Da un giorno all'altro lo scienziato dagli occhi di ghiaccio aveva fondato un'azienda in competizione con il megaprogetto pubblico. Come se non bastasse, dichiarava pure ai media che la corsa al genoma umano era aperta e che, naturalmente, sarebbe stato lui ad arrivare per primo»

66 Ernesto di Mauro delinea un confronto fra il lavoro dell'organizzazione pubblica HUGO e quella privata della Celera: «[...] L'organizzazione pubblica HUGO (Human Genome Organization) ha visto impegnati laboratori di molti Paesi differenti, singolarmente o in gruppi di collaborazione. L'organizzazione privata (Celera Genomics) ha invece lavorato da sola, essenzialmente usando scorciatoie ed utilizzando anche i dati che l'organizzazione pubblica metteva a disposizione. In linea generale il risultato della HUGO è più solido e completo, quello della Celera è più snello, più rapido e, dal punto di vista della qualità dell'informazione ottenuta, altrettanto buono. Una differenza sostanziale è che i dati della HUGO sono pubblici ed accessibili, quelli della Celera sono ottenibili ma hanno un prezzo. Queste due informazioni, però, [...] vanno valutate alla luce di che cosa è effettivamente disponibile e di come le informazioni sono state ottenute.

Prima di tutto la validazione. Il processo di determinazione delle sequenze ha in sé possibilità di errore. Altri errori vengono introdotti nel procedimento di elaborazione dei dati. La sicurezza della veridicità del prodotto finale è ottenuta attraverso la ripetizione del procedimento. La ripetizione da parte di HUGO è di sette volte, quella di Celera è di cinque (in media). Celera inoltre ha potuto verificare i dati contro quelli pubblicati da HUGO, mentre il contrario non è stato possibile. La differenza sostanziale è però dovuta alla natura stessa dell'organizzazione dei genomi [...] La HUGO ha determinato tutta la sequenza (o quasi): partendo da un punto ha cominciato a leggere, indipendentemente da cosa incontrava. Il processo è laborioso e fornisce informazioni rilevanti solo dopo che la sequenza è stata letta, organizzata, analizzata per contenuto informativo. A quel punto l'informazione sarà di qualità perché non solo sapremo come è fatto quel determinato gene, ma anche come è fatto il tratto di cromosoma nel quale gene è contenuto. Naturalmente, poiché siamo partiti da una situazione di grande ignoranza della mappa genetica ad alta risoluzione, i risultati sono stati in buona parte inattesi e di grande rilevanza interpretativa. Il problema è che spesso non è possibile attribuire funzioni a sequenze che non hanno fenotipo identificabile, sequenze cioè la cui mancanza o alterazione non comporta modificazioni apprezzabili nell'organismo considerato, oppure sequenze che non hanno un corrispondente identificabile in un altro organismo evolutivamente simili. L'approccio della Celera è speculare: partendo dai prodotti genici ha fatto la strada a ritroso. Il procedimento è più rapido, più facilmente utilizzabile, enormemente più incompleto, finalizzato all'uso (e non alla comprensione) della struttura. L'incompletezza dei dati ottenuti è stata risolta in parte ricorrendo allo sviluppo massiccio di tecniche di bioinformatica e di automatizzazione della procedura di sequenziamento. Il procedimento va sotto il nome di “*shotgun*” (sparo nel buio). Va al merito di Craig Venter aver sviluppato con grande credibilità un metodo [...]. Una volta identificato un tratto contenente informazione di codificazione (un tratto cioè codogenico), il

nel 2003.⁶⁷ A partire dal 2007 è diventato comune il sequenziamento del genoma completo dei singoli individui.⁶⁸ I primi soggetti ad essere “sequenziati” sono stati due scienziati (fra cui lo stesso Craig Venter) e tre individui anonimi (appartenenti a diverse razze etniche).

Oggi esiste anche una banca dati di sequenze genetiche: la *Genbank*, «il più grande database biologico del mondo, un *Google* della genetica dove vengono riversate in tempo reale tutte le nuove sequenze di DNA umano e di ogni altra specie ricavate in ogni angolo del mondo»⁶⁹ (di

computer accoppia a quella sequenza i tratti di DNA sequenziati a caso [...]. La HUGO invece ha costruito prima i bordi del puzzle e poi ha proseguito con ordine» (Ernesto Di Mauro, *Annuario genetico. Genomi, clonazioni, cellule staminali, OGM, terapia genica*, Ediesse ed. (Roma), 2002, pagg. 22 - 23)

67 Sergio Pistoï, *Il DNA incontra Facebook. Viaggio nel supermarket della genetica*, Marsilio ed. (Padova) 2012, alle pagg. 30 - 31 «[...] La realtà è che nessuno dei due gruppi rivali aveva in mano una mappa completa del DNA umano, e, infatti, si parlò diplomaticamente di un *working draft* (una bozza preliminare) [...] Sia da una parte sia dall'altra mancavano ancora circa 3 milioni di lettera di DNA, una su dieci; anche nelle zone già cifrate il margine di errore era altissimo. [...] Washington, che finanziava quasi per intero l'HGP, non ne poteva più di quella guerra fra scienziati. Man mano che la tensione fra i gruppi si era esasperata, aumentavano le indiscrezioni e gli articoli critici nei confronti del progetto pubblico, che risultava effettivamente indietro sulla tabella di marcia [...]»

68 Lo scandalo infatti era scoppiato perché la *Celera Genomics* (il proprietario era Craig Venter) aveva brevettato le sue scoperte, perciò chiunque volesse accedere a quei dati doveva pagare cifre molto alte. Dopo qualche anno, in seguito a varie insistenze politiche, multe e proteste da parte dei vari organismi internazionali (in questo modo la ricerca scientifica veniva limitata ed il DNA umano strumentalizzato), la società americana “aprì le porte della conoscenza” al pubblico, creando un server accessibile al pubblico.

69 Sergio Pistoï, *Il DNA incontra Facebook*, op. cit., a pag. 41 «Come una vera mappa geografica, uno strumento navigabile non contiene soltanto dati grezzi, ma anche annotazioni ed informazioni essenziali per potersi orientare. Un po' come succede con i nomi delle vie in una mappa stradale, Genbank associa ad ogni tratto di DNA migliaia di annotazioni che danno un senso alle sequenze di lettere. Qual'è la posizione di una determinata sequenza di lettere sul cromosoma? Da che verso dobbiamo leggerla (dato che il DNA si può leggere sia da destra che da sinistra)? [...]»

Nel febbraio 2015, grazie al programma di ricerca denominato “Epigenome Roadmap”, diretto dall'*US National Institutes of Health*, è stata pubblicata online, liberamente accessibile a tutti, la mappa dell'attività dei geni che “orchestra” la comparsa delle malattie. Si legge da un articolo de *Il Fatto Quotidiano*, 18 febbraio 2015, *Progetto genoma umano, online su Nature la mappa genetica delle malattie*: «I genetisti negli ultimi tempi hanno, infatti, compreso che ciascuno individuo non è la semplice sommatoria algebrica dei propri geni. Non è vero che i geni sono capaci di spiegare il funzionamento degli organismi viventi e le differenze tra le specie. Non da soli, almeno. Esistono altri livelli di controllo, altri linguaggi, non necessariamente rappresentati dalle sequenze di Dna. Gli scienziati hanno iniziato a decodificarli. E hanno battezzato questo nuovo vocabolario “Epigenoma”. Una vera e propria “sinfonia nelle cellule dell'organismo”, la definisce Nature. In pratica, come un direttore d'orchestra armonizza i singoli musicisti creando un insieme perfettamente integrato, allo stesso modo nelle cellule sono necessari dei meccanismi di controllo dell'attività dei geni. Che devono funzionare in gruppi, in stretta collaborazione tra loro, scambiandosi continuamente informazioni. Spesso differenti a seconda del tipo di cellula, o se una cellula è sana o malata. “Quasi tutte le cellule del corpo umano hanno la stessa sequenza di Dna, e gli stessi geni. Ma allora - scrive Nature -, cosa differenzia una cellula cardiaca da una cerebrale? Una cellula sana da una difettosa? Le cellule utilizzano il loro codice genetico in modi differenti, a seconda della funzione che svolgono nell'organismo. Proprio come un'orchestra - sottolinea la rivista britannica - che può eseguire un brano musicale in molti modi diversi. La combinazione dei cambiamenti nell'espressione genica di una cellula è ciò che si definisce il suo epigenoma”. Lo spartito, quindi, è sempre lo stesso, ma le note e il modo in cui sono suonate cambiano da cellula a cellula. E, ad esempio, al variare della funzione di un tipo di cellula uno stesso gene può essere, di volta in volta, acceso o spento. “Un team internazionale di ricercatori - scrive Nature - ha messo insieme 111 diversi epigenomi, provenienti da differenti tipi di cellule umane, inclusi tutti i principali organi, le cellule del sistema immunitario, le staminali embrionali e le cosiddette staminali pluripotenti indotte (cellule adulte ringiovanite, per renderle capaci di trasformarsi nelle diverse parti del corpo). I genetisti hanno, in particolare, studiato i

banche dati si parlerà in seguito nel seguente lavoro).

Prima del sequenziamento, si pensava che il nostro DNA contenesse i geni in grandi quantità, invece, secondo le ultime stime, sono appena 23.000 (se si pensa che il moscerino della frutta, ad esempio, ne contiene approssimativamente 13.000): questo ci porta a pensare che la nostra complessità non viene quindi dal numero di geni, bensì dalle diverse combinazioni ed interazioni fra essi, quello che conta è quindi la complessità del genoma.

Quello che conta oggi negli studi di genetica sono perciò le differenze fra i DNA degli individui, chiamate, in gergo scientifico polimorfismi, ovvero **SNIP (Single Nucleotide Polymorphism)**. Per definizione, ogni SNIP segnala un punto del genoma dove una lettera di DNA varia da un individuo all'altro.⁷⁰ Nel genoma umano esistono due tipi principali di polimorfismi: quello di singola base e le varianti strutturali:⁷¹ nel primo caso due cromosomi diversi hanno una base diversa nella stessa posizione, nel secondo caso ci sono più basi ad essere diverse fra loro⁷².

L'uomo condivide con lo scimpanzé oltre il 98,7% del genoma: del restante 1,3 %, quasi l'1,2 % rappresenta varianti fisse nelle due specie (cioè siti in cui tutti gli scimpanzé hanno una certa base e tutti gli umani ne hanno un'altra), quindi i polimorfismi, cioè i siti del DNA dove si osservano differenze fra membri della nostra specie, rappresentano circa lo 0,1 % dell'intero genoma dando conto della variabilità che c'è nella specie umana.⁷³

Grazie agli studi più recenti, oggi sappiamo anche che, oltre alla sequenza di lettere di un determinato gene, fra una persona e l'altra può variare anche il numero di copie del gene stesso: si tratta di varianti quantitative, chiamate *Copy Number Variations (CNVs)*, che nascono

rocchetti proteici attorno ai quali è avvolta la doppia elica di Dna, per poter essere impacchettata all'interno del nucleo delle cellule. Se tutto il Dna umano fosse srotolato e disteso, infatti, raggiungerebbe una lunghezza di due metri. Questi rocchetti, formati da proteine chiamate istoni, sono come degli interruttori che, a seconda del tipo di cellula, possono determinare se e quando accendere o spegnere certi geni. “Lo studio degli epigenomi di tessuti umani sani e malati - si legge in un editoriale di Nature - può fornire informazioni cruciali per collegare le variazioni genetiche alle malattie. Affrontare le malattie basandosi solo sulle informazioni fornite dal genoma è stato, infatti, finora come lavorare con una mano legata dietro la schiena. Nel suo insieme - conclude Nature - questo programma di ricerca dimostra quanto l'epigenoma di una cellula sia complesso e splendidamente arrangiato. Proprio come una sinfonia di Beethoven”. »

70 Nel 2005 il **progetto HapMap** ha confrontato il DNA di molti donatori di diversa origine etnica e geografica: ne è risultata una vera e propria “mappa di SNIP”, *HapMap*, che è considerata la più grande raccolta di varianti genetiche individuali (per approfondimenti si veda <http://www.hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/>)

71 Per questa spiegazione, si vedano Vincenza Colonna, Guido Barbujani, *Quattro domande a cui la genetica può rispondere*, in Carlo Casonato, Cinzia Pichiochi, Paolo Veronesi (a cura di), *I dati genetici nel biodiritto. Forum di Biodiritto* 2009, a pag. 16

72 Sempre Vincenza Colonna e Guido Barbujani, in *Quattro domande a cui la genetica può rispondere*, op. cit., scrivono «[...] la differenza potrebbe essere dovuta alla presenza / assenza (in termini tecnici, inserzione / delezione) di un segmento di DNA nei due individui, oppure a una corta sequenza di DNA, da due a qualche centinaio di basi, che si ripete nei due genomi un numero diverso di volte» (a pag. 16)

73 Vincenza Colonna e Guido Barbujani, op. cit.

durante la duplicazione dei pezzi di DNA, causando delle differenze nel numero dei geni.⁷⁴

Vi è poi un terzo fattore che determina la variabilità genetica individuale: l'epigenoma (la scienza che se ne è occupata è l'epigenetica), un insieme di meccanismi complessi in grado di influenzare e coordinare l'attività dei geni senza però modificare la sequenza delle lettere del DNA; rispetto ai due meccanismi precedenti, quelli epigenetici sono tuttavia mutabili e reversibili, che variano in momenti diversi.⁷⁵

La mappatura del genoma ha anche confermato che i geni rappresentano una minima parte del DNA (meno del 5%), mentre la maggioranza del genoma non ha alcuna funzione codificante per nessuna proteina: si tratta di un "DNA muto"⁷⁶, la cui funzione è ancora oggi sconosciuta. Per lunghi anni la funzione di questo tipo di DNA è rimasta totalmente ignota, tanto da essere inopportunamente soprannominato "*junk DNA*" (DNA spazzatura), oggi invece sappiamo che il DNA spazzatura è ciò che determina l'organizzazione e la complessità del genoma.

Nei primi anni del 2000 nasce una nuova tecnologia di sequenziamento: la *Next Generation Sequencing*⁷⁷; oggi sono in corso vari progetti per la realizzazione di apparecchi che consentano una sequenziazione completa veloce e soprattutto economica, si è addirittura ipotizzato che, fra una decina di anni, sarà possibile effettuare un piccolo prelievo di sangue ai neonati, il loro genoma verrà sequenziato interamente e tutte le informazioni inerenti inserite in una carta identità / tesserino sanitario elettronici.⁷⁸ Nel frattempo, mentre il costo del sequenziamento è

74 Per maggiori approfondimenti (anche per i non esperti) si veda http://www.nigms.nih.gov/Education/Factsheet_GeneticVariation.htm

75 Sergio Pistoï, *Il DNA incontra Facebook*, op. cit. scrive che l'opzione *full genome* è alle porte: quando si saranno abbassati i costi e si perfezioneranno le tecniche di analisi dei meccanismi di SNIPS, CNVS ed epigenetica, sarà possibile una lettura completa del DNA. «Le pagelle genomiche di domani non saranno basate soltanto sulla sequenza completa del DNA, ma somiglieranno sempre di più a mappamondi tridimensionali, nel senso che terranno conto della complessità del genoma, delle relazioni fra geni diversi e dello stato epigenetico del DNA [...]» (a pag. 205)

76 Sergio Pistoï, *Il DNA incontra Facebook*, op. cit.: «Gran parte del DNA muto riempie gli spazi tra un gene e l'altro. Se immaginassimo di sorvolare i nostri cromosomi con una piccola navicella, dall'alto vedremmo degli immensi deserti, dove rare oasi di geni sono separate da lunghissime sequenze non codificanti. Curiosamente, gran parte di questo deserto è formata da blocchi di corte sequenze di lettere ripetute centinaia e migliaia di volte (i cosiddetti "elementi a tandem"), oppure da zone clonate, copiate e incollate da una parte all'altra del genoma, i cosiddetti "trasposoni".» (pag. 39)

77 Consente di sequenziare DNA "spezzettato" che, messo all'interno di sfere cave, produce una reazione chimica la quale viene letta da un apposito software in maniera amplificata

78 Francis Collins, direttore dell'US National Institute of Health e già direttore dell'HGP ha scritto: «Sono abbastanza sicuro [...] che **nei prossimi anni l'intero sequenziamento genico diventerà parte dello screening neonatale** [...] È probabile che, in pochi decenni, la gente ripenserà alla nostra situazione attuale con un senso di incredulità per il ridotto numero di condizioni che finora abbiamo sottoposto a screening» (Francis Collins, *The language of life: DNA and the Revolution in Personalized Medicine*, HarperCollins Publishers (New York) 2010, pag. 50)

ancora proibitivo, i ricercatori utilizzano gli *arrays* di DNA (*gene chips*)⁷⁹, minuscole apparecchiature in grado di fare il genotipo di un milione di varianti di DNA simultaneamente. Ciò permette di studiare la genetica comportamentale. Questi *arrays* sono disponibili sul mercato dal 2000 e possono “genotipizzare” milioni di varianti, anche personalizzati: noti sono il *CardioChip* (collegati con la funzione cardiovascolare) e l'*ImmunoChip* (per le disfunzioni immunologiche).⁸⁰

Nel marzo del 2014 Craig Venter ha annunciato che la sua ultima impresa prevede l'investimento di 70 milioni di dollari per fondare una nuova società, la *Human Longevity Inc.* (HLI), che acquisterà macchinari avanzatissimi di sequenziamento genico per arrivare alla mappatura di 100mila genomi all'anno: con questo approccio ai “*big data*” genetici Venter è sicuro che sarà possibile chiarire i misteri sulla vita, la morte e soprattutto la longevità degli esseri umani.⁸¹ In realtà sono già in atto degli esperimenti, basati sulla cd. **parabiosi**, con i quali sta dimostrando che esiste una proteina, la GDF 11, che si trova nei globuli bianchi e decresce con l'età, e, se iniettata in un corpo anziano, lo fa ringiovanire.⁸²

79 «Un *microarray* di DNA (noto anche come *gene chip*, *chip* DNA, *biochip* o matrici ad alta densità) è un insieme di microscopiche sonde di DNA attaccate ad una superficie solida (vetro, plastica o *chip* di silicio) che formano una matrice (*array*). Gli *arrays* permettono di esaminare simultaneamente la presenza di moltissimi geni all'interno di un campione di DNA, spesso rappresentativo dell'intero genoma di un organismo» (Kathrin Asbury, Robert Plomin, *G come geni. L'impatto della genetica sull'apprendimento*, Raffaello Cortina Editore (Milano) 2015, nota a pag. 18)

80 Kathrin Asbury e Robert Plomin, *G come geni*, op. cit., sostengono che con il tempo avremo anche un *LearningChip*: un predittore genetico delle differenze ereditarie fra i bambini in relazione alle capacità cognitive ed ai risultati scolastici

81 Lilian Anekwe, *Grazie alla scienza arriveremo all'età di 100 anni e oltre*, articolo su *Science*, luglio 2014, riporta un'intervista posta a Craig Venter, il quale afferma: «Grazie al nostro lavoro, sarà possibile valutare meglio la speranza di vita dell'uomo. Ma se tutto questo servisse soltanto a conoscere la sequenza genomica, non sprecherei né il tempo né il mio denaro. L'obiettivo è invece quello di studiare nei dettagli la nostra predisposizione a vivere in salute o ammalarci [...] poter rispondere alla domanda che tutti ci facciamo: che peso ha l'eredità genetica, e che peso, invece, l'influenza ambientale?» Grazie a questi *big data* sarà quindi possibile trovare i geni della longevità

82 Da un articolo de Il Corriere della Sera, *Nel sangue l'elisir dell'eterna giovinezza: esperimento sui topi*, 6 maggio 2014: «Tre differenti studi, pubblicati su *Nature Medicine* (due portati avanti ad Harvard e uno nato dalla collaborazione tra la University of California, San Francisco e la Stanford University), hanno dimostrato i benefici della circolazione di sangue giovane nell'organismo di individui anziani. Per il momento si parla di topi, ma i risultati degli esperimenti sono stati salutati con grande entusiasmo da gran parte della comunità scientifica americana.

Il primo studio. Nel corso della prima delle tre sperimentazioni un team composto dai ricercatori della UCSF e di Stanford, guidati rispettivamente da Saul Villeda e Tony Wiss-Coray, ha chirurgicamente connesso il sistema circolatorio di un topo vecchio a quello di uno giovane, congiungendo i due animali a livello addominale per quattro settimane. Grazie a questa tecnica, detta parabiosi, si può valutare l'effetto di un organismo su un altro. Gli studiosi americani hanno rilevato che con il passare dei giorni dai neuroni dell'ippocampo (l'area del cervello cruciale per la memoria) dei topi più anziani “germogliavano” nuove connessioni. Nei ratti più vecchi inoltre si è assistito alla crescita della produzione di una particolare proteina associata alla cosiddetta neuroplasticità, vale a dire la capacità del cervello di riorganizzarsi dopo un'esperienza. Dopo il raggiungimento di questi risultati e dopo avere separato i topi, i ricercatori hanno provato a iniettare il

Recente è una nuova tecnica di biotecnologia che permette di rimuovere o aggiungere qualunque gene dal Dna di qualsiasi organismo: l'acronimo del metodo è **Crispr**, o "*Clustered regularly interspaced shortpalindromic repeats*"; fondamentalmente si tratta di un sistema che consente di "sminuzzare" il genoma dei virus, consentendo così di eliminare singoli geni ed eventualmente sostituirli con altri. «Le finalità sono tutte quelle che si possono immaginare: curare malattie genetiche, ricreare negli animali in laboratorio malattie simili a quelle umane per studiarne la terapia, aggiustare i difetti delle staminali, curare l'Hiv, educare le cellule di un sistema immunitario ad attaccare un tumore, [...]»⁸³

plasma sanguigno degli individui più giovani in quelli più anziani. Anche in questo caso si sono ottenuti effetti benefici sulle capacità mnemoniche dei roditori.

Il secondo studio. Nei laboratori di Harvard si è invece tentato di valutare come la parabiosi o l'iniezione di una particolare proteina (GDF11) estratta dal plasma sanguigno dei topi più giovani agiscano sulla muscolatura scheletrica. Anche in questo caso i risultati dei test, guidati da Amy J. Wagers, sono stati decisamente positivi: il Dna delle cellule staminali dei muscoli si è rigenerato, consentendo agli animali di rientrare in possesso di un cuore e una tonicità muscolare giovanili, in grado di fornire loro una maggiore resistenza alla fatica. Inoltre, sempre tra i "vecchietti", è stata riscontrata la crescita di nuove cellule epatiche. Il rovescio della medaglia è dato dall'invecchiamento precoce delle cavie giovani che hanno visto un sensibile rallentamento della capacità di differenziazione delle proprie cellule staminali.

Il terzo studio. [Esplora il significato del termine: Nel secondo studio portato avanti ad Harvard, sotto la supervisione di Lida Katsimpardi, utilizzando entrambe le tecniche di quello precedente ci si è invece interessati a una particolare area cerebrale (la zona subventricolare) strettamente correlata alla percezione degli odori. Il sangue giovane ha migliorato la circolazione nell'area in esame, consentendo la produzione di nuove cellule nervose che una volta migrate verso il bulbo olfattivo dei roditori ha consentito loro di recuperare la sensibilità olfattiva normalmente compromessa dall'invecchiamento. Ma il risultato che ha suscitato maggiore soddisfazione nei ricercatori di Harvard è stato quello di avere osservato il miglioramento della circolazione non solo a livello della zona subventricolare, ma in tutto il cervello.] Nel secondo studio portato avanti ad Harvard, sotto la supervisione di Lida Katsimpardi, utilizzando entrambe le tecniche di quello precedente ci si è invece interessati a una particolare area cerebrale (la zona subventricolare) strettamente correlata alla percezione degli odori. Il sangue giovane ha migliorato la circolazione nell'area in esame, consentendo la produzione di nuove cellule nervose che una volta migrate verso il bulbo olfattivo dei roditori ha consentito loro di recuperare la sensibilità olfattiva normalmente compromessa dall'invecchiamento. Ma il risultato che ha suscitato maggiore soddisfazione nei ricercatori di Harvard è stato quello di avere osservato il miglioramento della circolazione non solo a livello della zona subventricolare, ma in tutto il cervello.

Se da un lato la comunità scientifica ha espresso interesse e ha dichiarato la volontà di approfondire i temi dei tre studi, dall'altro c'è stato chi, come nel caso di Irina M. Conboy (professore di bio-ingegneria della University of California, Berkeley) ha sottolineato i pericoli connessi al "risveglio" delle cellule staminali negli esseri viventi: «il rischio è quello di una crescita incontrollata, ha dichiarato la ricercatrice americana, e di un conseguente sensibile aumento dell'incidenza di tumori». »

83 *Dna: la sfida degli ingegneri*, articolo de *La Repubblica*, 20 aprile 2015. Molti studiosi temono ovviamente la deriva verso l'eugenetica: «Con Crispr sarebbe più facile anche selezionare e modificare embrioni umani ottenuti con la fecondazione in vitro per introdurvi le caratteristiche desiderate, dalla bellezza alla forza. Questa sorta di "chirurgia estetica del Dna", agendo sul patrimonio genetico, sarebbe destinata a perpetuarsi lungo le generazioni, distortendo per sempre l'eredità della nostra specie. [...] c'è bisogno di stabilire regole chiare sul suo uso nelle linee germinali dell'uomo. Molti paesi europei hanno ratificato la convenzione per la protezione della dignità umana che vieta la manipolazione del genoma di spermatozoi e cellule uovo per scopi non medici». Negli Usa questi interventi non sono proibiti, anche se richiedono un permesso da parte della Food and Drug Administration. Ma è soprattutto in Asia che la legislazione è carente. Per Roberto Chiarle, che lavora ad Harvard e al Children's Hospital di Boston, la nuova tecnica «è come con la bomba atomica. Se sono in pochi ad averla può essere controllata. Ma quando ognuno può avere la sua, diventa difficile arginarla». Il ricercatore italiano spiega con i numeri perché Crispr è così accessibile: «Con i metodi precedenti bisognava effettuare migliaia di tentativi prima di ottenere il cambiamento voluto nel Dna. L'investimento di

Oramai il progresso genetico è inarrestabile.⁸⁴

Quali saranno le conseguenze etico-giuridiche?

La ricerca di tutti i geni del genoma umano suscita infatti innumerevoli problemi etici.

Il progetto Genoma Umano ha sollevato molte preoccupazioni: il timore che i suoi risultati possano condurre non solo alla discriminazione di gruppi di individui, ma anche alla loro stigmatizzazione; l'eventualità che, per motivi commerciali o richieste di brevetti, non si possa accedere liberamente a informazioni risultanti da nuove scoperte compiute dalla comunità scientifica; la riduzione dell'essere umano alle sue sequenze di DNA, con attribuzione di problemi sociali, e di altri problemi specifici dell'uomo, a cause genetiche; l'annullamento del rispetto per i valori, le tradizioni e l'integrità delle popolazioni, delle famiglie e degli individui; un impegno della comunità scientifica inadeguato a pianificare e a condurre la ricerca genetica secondo protocolli e strategie aperti al pubblico.

L'*Organizzazione del Genoma Umano* (HUGO) ha fornito criteri guida e procedure, allo scopo di rendere ingiustificate tali preoccupazioni e di assicurare il raggiungimento di alcuni standard etici. Essa ha posto alla base delle proprie raccomandazioni i seguenti quattro principi:

- 1) il riconoscimento che il genoma umano è parte di un "patrimonio" comune all'umanità intera.
- 2) L'adesione alle norme internazionali sui diritti dell'uomo.
- 3) Il rispetto per i valori, le tradizioni, la cultura e l'integrità di chi è soggetto di ricerche genetiche.
- 4) L'accettazione e la rivendicazione dei principi della dignità umana e della libertà.

Tali principi, in parte sviluppati anche nel documento "*Progetto Genoma*" del Comitato

tempo, personale e denaro limitava questo tipo di ingegneria genetica ai laboratori di élite. Ora bastano 4 o 5 tentativi per ottenere la modifica voluta». Crispr colpisce con precisione estrema il gene che si vuole modificare. Ma, prosegue Chiarle, «a volte sbaglia e modifica anche geni che non c'entrano niente. Questi errori sono imprevedibili». Il 12 e il 19 marzo due gruppi di scienziati hanno chiesto di porre un limite alle loro stesse ricerche con due appelli su *Nature* e *Science*. «Crispr è una tecnica troppo flessibile e semplice. Serve una discussione sulle sue implicazioni etiche» spiega Jennifer Doudna, la scienziata di Berkeley coinventrice del metodo, sul quale si scontrano almeno tre brevetti. "Non si dovrà tentare di modificare la linea germinale degli uomini" si legge nell'appello di *Science*. «Gli uomini non sono animali di laboratorio» aveva aggiunto Edward Lanphier, presidente di una biotech californiana e primo firmatario su *Nature*. La richiesta di moratoria ha un precedente: nel 1975 gli scienziati che iniziavano a intervenire sul Dna si riunirono ad Asilomar, in California, per invitare alla prudenza. Fra gli organizzatori c'era Paul Berg, Nobel per la chimica nel 1980, oggi fra i firmatari su *Science* insieme a un altro Nobel, David Baltimore. «L'eugenetica - spiega - è un rischio perché l'umanità ha bisogno di diversità genetica e il metodo di procreazione tradizionale è il migliore per garantirla. Vogliamo impedire ogni tentativo prematuro e sconsiderato di alterare la linea germinale dell'uomo»

84 Nel 2014 è stato immesso sul commercio europeo il **primo farmaco per terapia genica** (il primo che abbia mai ricevuto l'autorità sul mercato): l'*Alipogene Tiparvovec*, per curare i pazienti che soffrono di lipasi lipoproteica (LPL) (fonte: <http://www.wired.it>, 10 novembre 2014)

Nazionale di Bioetica (1994)⁸⁵, fanno parte integrante della *Dichiarazione universale sul Genoma Umano e sui diritti dell'uomo* adottata dall'UNESCO nel novembre 1997, nella quale alla dizione "patrimonio comune" viene attribuito un valore "simbolico".

2.3 Dati genetici ed informazione genetica: ragioni di specificità rispetto ai dati sanitari

Fra le possibili definizioni di dato genetico si consideri in primo luogo quella elaborata dalla *Raccomandazione R(97)5* del Consiglio d'Europa⁸⁶ che qualifica i dati genetici come «*data, of whatever type, concerning the hereditary characteristics of an individual or concerning the pattern of inheritance of such characteristics within a related group of individuals*»⁸⁷.

La *Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici Umani* (adottata dall'UNESCO nel 2003), definisce i dati genetici (umani) come «informazioni sulle caratteristiche ereditarie degli individui ottenute dall'analisi degli acidi nucleici o da altre analisi scientifiche»⁸⁸.

A livello nazionale, l'Autorità Garante per la Protezione dei Dati Personali, nella recente *Autorizzazione al Trattamento dei Dati Genetici*, afferma che per dato genetico si deve intendere «il risultato di test genetici o di ogni altra informazione che, indipendentemente dalla tipologia, identifica le caratteristiche genotipiche di un individuo trasmissibili nell'ambito di un gruppo di persone legate da vincoli di parentela»⁸⁹.

I risultati dei test genetici sono quindi dati genetici individuali, che sono oggetto del seguente studio. Possono distinguersi due fondamentali accezioni del termine genetico⁹⁰: in base alla prima, il discrimine sarebbe determinato dall'origine dell'informazione, che è il test genetico (considerato nella sua attitudine a fornire informazioni sulla costituzione psicofisica dell'individuo e capace di costituire gli elementi identificativi della persona)⁹¹; in base alla

85 Comitato Nazionale di Bioetica, *Progetto Genoma*, 18 marzo 1994, reperibile sul sito <http://www.governo.it/bioetica/testi/180394.html>

86 Raccomandazione del Consiglio d'Europa R(97)5, *Recommendation on the protection of Medical Data*, adottata il 13 febbraio 1997

87 R(97)5 Punto 1

88 *Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici*, art. 2, in *L'UNESCO e la bioetica. I testi fondamentali*, disponibile su web.ceu.hu/celab/unesco_ita/pdf

89 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici*, 12 dicembre 2013, disponibile sul sito <http://www.garanteprivacy.it>, doc. web. n. 1683067, art. 1 lett. a)

90 Stefanini Elisa, *Dati genetici e diritti fondamentali. Profili di diritto comparato ed europeo*, Cedam ed. (Padova), 2008

91 Erica Palmerini, *Informazione genetica e tutela della persona. Implicazioni giuridiche delle analisi genetiche*, Ets ed. (Pisa), 2004, scrive: «Vi sono infatti parti del genoma cd. non codificanti, ossia non coinvolte nella

seconda, invece, il dato genetico si connoterebbe per il contenuto, comprendente tutte le informazioni genetiche relative a quel soggetto (quindi le informazioni sulla sua storia familiare, le sue caratteristiche ereditarie) acquisibili non solo effettuando un test ma anche osservando i comportamenti o svolgendo semplici analisi mediche. Si tratta perciò di due definizioni molto diverse, una più ristretta, l'altra più ampia, variabile è quindi la portata informativa del dato genetico stesso, che muta a seconda dell'uso e delle finalità. Non vi è dubbio che entrambe le opzioni presentano profili problematici: una legge che si applichi esclusivamente alla circolazione di informazioni derivanti da un test genetico sarebbe troppo debole, e lascerebbe molti vuoti giuridici da colmare; una legge che abbracciasse la definizione più ampia, sarebbe tuttavia eccessivamente protettiva. Perciò, se i dati genetici dotati di un potere di identificazione possono essere ascritti al *genus* dei dati personali, la capacità di trasmettere informazioni sullo stato di salute della persona che l'altra tipologia possiede ne giustifica l'inclusione nella categoria dei dati di natura sensibile.⁹²

Indipendentemente dalla definizione di dato genetico prescelta, si possono tuttavia individuare le sue caratteristiche peculiari rispetto alla generalità dei dati sanitari.

I dati genetici sono **immutabili** ed **immodificabili**, in quanto patrimonio di ogni singolo individuo sin dalla nascita; inoltre, nella misura in cui il profilo genetico può rappresentare una base di discriminazione in vari ambiti sociali, tali dati hanno un **contenuto predittivo**⁹³ ed un potenziale effetto stigmatizzante (si pensi alle c.d. “discriminazioni genetiche”, di cui se ne parlerà successivamente); infine, sono, almeno parzialmente, comuni tra gli appartenenti al medesimo gruppo familiare.

sintetizzazione di una proteina, che riflettono l'unicità biologica di ogni individuo. Si tratta di sequenze nucleotidiche ripetute un gran numero di volte, la cui distribuzione sui cromosomi permette di distinguere con assoluta certezza un individuo da un altro. La loro analisi consente altresì l'attribuzione di tracce biologiche a un determinato soggetto con un grado di probabilità assai elevato. L'individuazione che risulta dall'impiego di questo metodo di analisi coniuga certezza e stabilità e resta valida indipendentemente dal tipo di tessuto [...] L'attitudine delle caratteristiche genetiche a identificare con estrema precisione la persona può essere sfruttata in diversi modi: al fine di designare o confermare l'identità di un soggetto all'interno di un gruppo dato; di stabilire, attraverso il confronto fra diversi campioni di DNA, la loro appartenenza alla medesima persona; oppure, tramite l'analisi comparativa delle sequenze di DNA di individui presumibilmente legati da vincoli di familiarità, di affermare o di escludere l'esistenza di tale vincolo» (pagg. 18 - 19)

92 Come definiti dall'art. 4, comma I, lett. d) del Codice in materia di Protezione dei Dati personali (si veda sempre Erica Palmerini, *Informazione genetica e tutela della persona. Implicazioni giuridiche delle analisi genetiche*, op. cit.) Ne consegue che non tutte le informazioni genetiche si collocano all'interno dei dati sanitari e non godono quindi di tutte le protezioni previste per i dati sensibili, ad esempio, nel caso delle impronte genetiche, utilizzate in ambito forense per fini identificativi: da esse non è possibile estrapolare informazioni circa lo stato di salute del soggetto cui appartengono, e perciò non può essere riservato loro lo *status* di dati sanitari

93 La parola predittività ha un significato molto preciso, ed attiene alla capacità dei dati genetici di predire (in maniera ipotetica) la mera predisposizione a determinate patologie: se ne parlerà in seguito

LOGGETTO DI STUDIO

La dottrina più attenta è giunta ad affermare che il carattere permanente delle informazioni genetiche è da individuarsi nel fatto che queste assumono un «valore costitutivo della sfera privata ben più forte di ogni altra categoria di informazioni personali»⁹⁴. Come ha sottolineato più volte Rodotà, autorità indiscussa in materia, «la particolare rilevanza delle informazioni genetiche deriva dal loro carattere strutturale e permanente. Più precisamente, il patrimonio genetico è definito ed inalterabile per l'intero arco della vita biologica di un individuo: coglie il soggetto nella sua unicità e lo pone in relazione inequivoca con altri soggetti, è il tramite biologico diretto tra le generazioni e, come tale, immortale, mentre tutti gli altri caratteri biologici, appartenendo alla linea somatica, muoiono con l'individuo. Ciò spiega il carattere centrale da essi assunto nel quadro delle informazioni personali»⁹⁵.

Viene messo in luce, in modo particolare, che i dati genetici, a differenza degli altri dati personali, sono strutturalmente **condivisi**,⁹⁶ e cioè **permanenti** e **trasmissibili**, il che comporta alcune conseguenze importanti relative ad almeno tre questioni.

La prima questione concerne il fatto che i dati genetici fanno riferimento non solo ad un soggetto singolo, ma ad un gruppo di riferimento (sono quindi dati strutturalmente condivisi con altri soggetti, per cui sono in grado di definire contemporaneamente l'individuo sia nella sua individualità che nei suoi legami con i consanguinei)⁹⁷. Ne è ben consapevole il legislatore, come appare ad esempio nel punto n. 3 delle *Linee Guida per le Attività di Genetica Medica*: «I test genetici presentano alcune peculiarità, in quanto i risultati coinvolgono l'identità biologica non solo della singola persona, ma anche della sua famiglia (ascendenti e discendenti)»⁹⁸

Strettamente legata alla prima, è la seconda questione: il gruppo di riferimento è la **famiglia biologica**, che non coincide con la famiglia giuridica (non vi appartengono, ad esempio, il coniuge o i genitori adottivi, ma ne fanno parte i donatori di gameti nel caso di fecondazione

94 O. Pellegrini, *Trattamento di dati personali in ambito sanitario. Dati genetici*, in Francesco Maria Cirillo (a cura di), *Il Codice sulla protezione dei dati personali*, Giuffrè ed. (Milano), 2004

95 Stefano Rodotà, *Le informazioni genetiche*, in *Società dell'informazione. Tutela della riservatezza. Atti del Convegno (Stresa, 16 - 17 maggio 1997)*, Giuffrè ed. (Milano), a pag. 73

96 Sempre Stefano Rodotà, *Le informazioni genetiche*, op. cit., descrive un ulteriore connotato tipico delle informazioni genetiche: una «condivisione strutturale» delle caratteristiche genetiche tra membri di una stessa famiglia ed una «condivisione sociale» delle informazioni tra soggetti uniti da vincoli sociali ed affettivi (ad esempio nel caso di una coppia che si trova dinanzi a certe scelte procreative

97 Lorenzo Chieffi, *Analisi genetica e tutela della riservatezza. Il bilanciamento fra diritto di conoscere e quello di ignorare le proprie informazioni biologiche* in <http://www.associazionedeicostituzionalisti.it>; si rinvia inoltre anche a Elisa Stefanini, *Dati genetici condivisi: una nuova frontiera per la privacy*, in *Dir. pubbl. comp. europ.*, 2008, pagg. 1223 e ss.

98 *Linee Guida per le Attività di Genetica Medica*, allegato dell'Accordo del 15 luglio 2004 tra il Ministero della Salute, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano, pubblicato in Gazzetta Ufficiale, 23 settembre 2004, n. 224

assistita o la donna che chiede di rimanere anonima dopo il parto).

La terza questione è quella concernente i diritti dei diversi soggetti appartenenti al gruppo di riferimento. Si tratta, a titolo esemplificativo, del diritto di accedere alle informazioni di altri appartenenti al gruppo, del diritto alla privacy, delle modalità di esercizio di tali diritti, dei poteri di utilizzazione e circolazione dei dati del gruppo.

Le peculiarità dei dati genetici, sia dal punto di vista delle caratteristiche strutturali, sia dal punto di vista giuridico che la loro disponibilità comporta, hanno indotto parte della dottrina, soprattutto americana, ad elaborare la teoria del “*genetic exceptionalism*”⁹⁹: i sostenitori di questa tesi riconducono l'eccezionalità genetica all'immutabilità dell'informazione (genetica) in essa contenuta, tanto da meritare (come già sottolineato nei paragrafi precedenti) una disciplina “personalizzata” e specifica.

Questo ha portato alla teoria del determinismo genetico, ovvero la convinzione, assai diffusa, che il destino dell'uomo sia scritto nei suoi geni.

Già nel 2000 la *Human Genetic Commission* (HGC) aveva evidenziato le motivazioni per ritenere “eccezionale” il dato genetico:

- «- la peculiare natura delle informazioni genetiche, alcune delle quali permettono di identificare una persona e di confermare, o negare o rivelare un legame familiare;
- la possibilità di ottenere informazioni genetiche da quantitativi molto piccoli di materiale biologico (pelle, saliva, sangue, capelli ed altro), che in alcune circostanze è possibile ottenere senza il consenso del soggetto;
- il potere predittivo di alcune informazioni genetiche;
- la possibilità che l'informazione genetica sia utilizzata per scopi diversi da quelli per i quali era stata originariamente raccolta;
- la rilevanza che l'informazione genetica può avere per varie persone, tra cui: parenti, compagnie di assicurazione, datori di lavoro;
- l'importanza che alcuni test genetici potrebbero avere per individuare suscettibilità a malattie rare ed efficacia di trattamenti terapeutici;

99 L'espressione è comunemente attribuita a Thomas H. Murray, *Genetic exceptionalism and “Future Diaries”: different from other Medical Information?* In M. Rothstein (ed.), *Genetic secrets: protecting Privacy and confidentiality in the Genetic Era* (New Haven), 1997. In realtà la formula “*genetic exceptionalism*” nasce dalla trasposizione di un neologismo “*exceptionalism*” coniato per la prima volta da un medico, il Dr. Bayer, in materia di HIV, per descrivere l'eccezionalità che costituiva tale malattia (con le conseguenti politiche d'intervento speciali che richiedeva): Ronald Bayer, *Public Health Policy and the AIDS Epidemic: an end to HIV Exceptionalism?*, in *New England Journal of Medicine*, 1991, 324, pagg. 1500 - 1504

- la stabilità del DNA, che può essere estratto da campioni in banche biologiche, ma anche da reperti archeologici a distanza di lungo tempo»¹⁰⁰.

Nel 2004, una Commissione Europea, formata da un gruppo di esperti che ha fornito *25 raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, legali e sociali dei test genetici*¹⁰¹ suggerisce di evitare il conferimento di eccezionalità al dato genetico, e di trattarlo alla stregua di un qualsiasi dato sensibile; il Garante per la Protezione dei Dati Personali, invece, emanando la recente *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici*¹⁰², ha di fatto previsto, per questi dati, misure specifiche e più stringenti rispetto a quelle adottate per gli altri tipi di dati biologici.¹⁰³

In realtà, come si approfondirà più avanti nel seguente lavoro, l'idea che i dati genetici siano così particolari ed eccezionali, rischia di inculcare nelle coscienze sociali un'idea "lombrosiana" della società, che potrebbe condurre ad una vera e propria "genetizzazione" della vita.

2.4 Test genetico: definizione e classificazioni

Il termine "test genetico" è stato utilizzato in diverse situazioni, assumendo quindi significati molto diversi.

Secondo una definizione accreditata, «i test genetici consistono nell'analisi di un gene, di un prodotto o di una sua funzione, dei cromosomi o di altro DNA, per identificare o escludere una modificazione che può associarsi ad una malattia genetica»¹⁰⁴.

Nelle *25 Raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, legali e sociali dei test genetici*, è

100 Human Genetic Commission, *Inside information. Balancing interests in the use of personal genetic data*, HGC (London), 2000, <http://www.hcg.gov.uk/client/document.asp?docid=19>

101 *European Commission Expert Group (2004), 25 Recommendation on the Ethical, Legal and Social implications of Genetic Testing, 25 Raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, giuridiche e sociali dei test genetici*, in http://www.eu.research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations_it.pdf. Il congresso ebbe luogo il 6 ed il 7 maggio 2004: le due giornate sono state dedicate alla lettura ed alla discussione di 25 Raccomandazioni elaborate e proposte da un gruppo di lavoro multidisciplinare che per un anno ha lavorato alla loro stesura. Esse sono organizzate rispettivamente in tre grandi capitoli dedicati rispettivamente all'analisi del contesto generale, all'implementazione dei test genetici nei sistemi sanitari ed ai test genetici come strumento di ricerca: non si limitano ad enunciare un "codice di buona condotta" per i vari settori coinvolti, ma, in alcuni casi, hanno lo scopo di indicare un vero e proprio piano d'azione per implementare l'utilizzo dei test. Vi si trovano tabelle (le quali elencano i vari test e screening genetici disponibili e le diverse caratteristiche), definizioni, raccolte e classificazioni dei dati genetici.

102 *Autorizzazione Generale al Trattamento dei Dati Genetici*, n. 8 / 2014, reperibile sul sito <http://www.garanteprivacy.it>, doc web n. 3632835

103 Ad esempio, rispetto a quanto previsto nel *Codice Generale per la Protezione dei Dati personali* (d.lgs. 196/2003, ma di questo se ne discuterà nei capitoli successivi di tale lavoro)

104 Peter S. Harper, *What do we mean by Genetic Testing?* In *Journal Med. Genet*, 1997, 34, pagg. 749 - 757

stata proposta la seguente definizione: «ogni test che produce un dato genetico»¹⁰⁵.

Poiché i test genetici non analizzano necessariamente solo le condizioni patologiche, la *Human Genetic Commission* britannica ha definito, nel 2009, tali test come «le analisi rivolte ad individuare la presenza, l'assenza o la mutazione di un particolare gene, di un cromosoma, di un prodotto di un gene o di un metabolita, che sono indicative di una specifica modificazione genetica»¹⁰⁶.

Il Garante per la Protezione dei Dati Personali, nella revisione 2014 dell'Autorizzazione al trattamento dei dati genetici¹⁰⁷, all'articolo 1, lettera c), definisce un «test genetico l'analisi a scopo clinico di uno specifico gene o del suo prodotto o funzione o di altre parti del DNA o di un cromosoma, volta ad effettuare una diagnosi o a confermare un sospetto clinico in un individuo affetto (test diagnostico), oppure a individuare o escludere la presenza di una mutazione associata ad una malattia genetica che possa svilupparsi in un individuo non affetto (test presintomatico) o, ancora, a valutare la maggiore o minore suscettibilità di un individuo a sviluppare malattie multifattoriali (test predittivo o di suscettibilità)». Nello stesso articolo definisce altre tipologie di test genetici, qui di seguito riassunti e sintetizzati.¹⁰⁸

105 European Commission Expert Group (2004), *25 Recommendation on the Ethical, Legal and Social implications of Genetic Testing*, op. cit.

106 Human Genetic Commission, *A common framework of principles for direct - to - consumer genetic testing services. Principles and consultation questions*, in http://www.hcg.gov.uk/UploadDocs/Contents/Documents/Principles_20consultation_20final.pdf

107 Reperibile sul sito <http://www.garanteprivacy.it>, doc. web. n. 3632835

108 In realtà, (secondo uno studio di Stefania Boccia, Benedetto Simone, Maria Rosaria Gualano, Antonella Agodi, Domenico Coviello, Francesca Dagna Bricarelli, Bruno Dallapiccola, Emilio Di Maria, Maurizio Genuardi, Walter Ricciardi (a cura di), *La Genomica in Sanità Pubblica. Sintesi delle evidenze e delle conoscenze disponibili sull'utilizzo della genomica a fini di prevenzione*, in GENISAP Network, http://www.istituti.unicatt.it/igiene_1820.html, alle pagg. 12 -13-14) nonostante non ci siano fonti ufficiali, pare che, oltre ai test genetici, siano molto diffusi anche i test genomici: attualmente, si ribadisce, non esiste una fonte scientifica che definisca precisamente tali test e cosa li differenzia da quelli genetici, sarà certamente necessario fare chiarezza fra le due definizioni. Il *National Institute of Health* definisce la genomica come lo studio dell'intero genoma di un organismo nel quale la genetica si riferisce invece a quel particolare gene (si veda NIH, <http://www.genome.gov>); inoltre, lo studio del genoma comprende le interazioni fra diversi geni: i test genomici perciò analizzano diverse componenti del genoma e le loro interazioni per determinare la probabilità individuale di insorgenza di una malattia.

Va comunque precisato che «la Genetica ha come obiettivo lo studio scientifico dell'ereditarietà e dei geni che costituiscono la base fisica, biologica e concettuale dell'ereditarietà e lo studio delle malattie monogeniche (ereditate secondo le leggi di Mendel) [...], mentre la Genomica è lo studio scientifico di un genoma o di genomi [...] Un Genoma è l'intera sequenza di DNA contenente l'informazione genetica di un gamete, di un individuo, di una popolazione, o di una specie» (così Huntington F. Willard, Geoffrey S. Ginsburg, *Genomic and Personalized Medicine*, Academy Press (Londra), 2009, pag. 5). Perciò la Genetica studia i geni che causano le malattie (test genetici), la Genomica studia i geni che in realtà solo in parte provocano malattie, in quanto ci sono anche i singoli polimorfismi, gli stili di vita, gli influssi ambientali, ed altro.

La Human Genetic Commission nel 2009 ha stilato la seguente classificazione (The UK Human Genetic Commission, *A common Framework of Principles for direct - to consumer genetic testing services 2009* (disponibile su http://www.hcg.gov.uk/UploadDocs/Contents/Documents/Principles_20consultation_20final.pdf)):

Tipologie dei test genetici

A livello nazionale¹⁰⁹ ed internazionale¹¹⁰ i test genetici sono unanimemente classificati in base alle loro finalità:

- **test diagnostici**, finalizzati ad effettuare una diagnosi, a confermare, in una persona affetta, un sospetto clinico, a sotto-classificare una malattia o a definirne la storia naturale. Tali test comprendono: i test fenotipici (identificano le modalità con le quali il genotipo condiziona il fenotipo) ed i test di *screening* prenatale diagnostici (eseguiti durante la vita prenatale);
- **test presintomatici**, si eseguono sulle persone non affette che appartengono a famiglie nelle quali si trasmette una malattia ad insorgenza tardiva (ad esempio la Corea di *Huntington*); l'identificazione di una mutazione stabilisce che quella persona svilupperà la malattia. Fra i test presintomatici vi ritroviamo anche i test di screening prenatale presintomatici;
- **test di identificazione dei portatori sani**, finalizzati ad individuare mutazioni comuni in specifici gruppi etnici, attraverso screening di popolazione (anche in età neonatale), oppure a svolgere indagini sui familiari a rischio di soggetti affetti da patologie genetiche in cui sia(n) stata(e) individuata(e) la(e) mutazione(i) causale(i);
- **test predittivi o di suscettibilità**, effettuati per verificare la presenza di una suscettibilità nei confronti di una malattia complessa e comune (le cd. malattie multifattoriali che originano dall'interazione geni - ambiente), diversa da quella media di popolazione, individuano quindi i genotipi che di per sé non causano la malattia, ma comportano un aumentato rischio di svilupparla in seguito all'esposizione a fattori ambientali favorevoli o alla presenza di altri fattori genetici scatenanti. Fra questi test sono compresi: i test comportamentali e di orientamento sugli

-
- test sui comportamenti e stili di vita, finalizzati ad ottenere informazioni riguardanti le inclinazioni comportamentali, le capacità (fisiche e/o cognitive), la risposta a determinate condizioni ambientali di una persona;
 - test nutrigenetici, finalizzati ad ottenere informazioni sul metabolismo individuale in riferimento agli alimenti;
 - test fenotipici, finalizzati ad ottenere informazioni su come il fenotipo di un individuo sia condizionato dal genotipo;
 - rientrano in questa categoria anche i cd. test *direct to consumer*: test genetici on line disponibili direttamente al consumatore senza una valida prescrizione medica (a proposito di questa tipologia di test se ne parlerà nei capitoli successivi)

109 Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie, *Linee guida per i Test Genetici*, 1999 (disponibile su: http://www.governo.it/biotecnologie/documenti/linee_guida_test_genetici.pdf); Comitato Nazionale di Bioetica, *Orientamenti bioetici per i test genetici. Sintesi e Raccomandazioni*, 1999 (disponibile su <http://www.governo.it/bioetica/testi/191199.html>); *Linee Guida per le attività di Genetica Medica*, G.U. n. 224 del 23 settembre 2004 (disponibile su <http://www.altalex.com/index.php?idnot=7526>)

110 *European Commission Expert Group (2004), 25 Recommendation on the Ethical, Legal and Social implications of Genetic Testing*; op. cit.; *EUROGAPP PROJECT 1999 - 2000 - European Society of Human Genetics, Public and Professional Policy Committee, 2000, Guidelines for provision of Genetic Services in Europe* (disponibile su <http://www.eshg.org/home.0.html>)

stili di vita (forniscono informazioni sulle tendenze comportamentali degli individui, le capacità fisiche e cognitive, la risposta a certi stimoli), e i test di nutrigenetica (forniscono informazioni sulle modalità con le quali una persona metabolizza i cibi);

- **test per lo studio della variabilità individuale**, finalizzati all'analisi di una serie di regioni polimorfiche di DNA (cioè differenti fra gli individui), per definire un rapporto di consanguineità o per attribuire una certa traccia biologica ad una determinata persona. Questi test sono utili per verificare i rapporti di paternità e trovano molte applicazioni anche in ambito forense. In questa categoria quindi ritroviamo: i test per la definizione dei rapporti di parentela, i test ancestrali (stabiliscono i rapporti di una persona con i suoi antenati), i test di identificazione genetica (determinano la probabilità con la quale un campione o una traccia di DNA recuperato da un oggetto o altro materiale appartenga ad una determinata persona);

- **test farmacogenetici**, finalizzati all'identificazione di variazioni di sequenza nel DNA, in grado di predire la risposta "individuale" ai farmaci, in termini di efficacia e di rischio relativo di eventi avversi;

- **test genetici per finalità di ricerca scientifica e statistica.**

Questa è una classificazione meramente orientativa: è difficile, infatti, "segmentizzare" uniformemente le pratiche genetiche, in quanto alcuni test, ad esempio quelli eseguiti durante la vita prenatale, possono essere sia diagnostici sia presintomatici, variano quindi a seconda della situazione specifica in cui vengono eseguiti.

Dal momento che i dati genetici e le informazioni da essi veicolate sono così particolari, non vi è dubbio che nel loro trattamento emergono molte questioni bioetiche.

Il Comitato Nazionale di Bioetica, in un parere del 1999, sostiene che «[...] A differenza di altri esami di laboratorio, i test genetici presentano alcuni tratti che li rendono peculiari nel campo delle indagini medico-cliniche. Infatti:

- i test genetici possono predire i rischi di future patologie; molto raramente però tali rischi costituiscono certezza.

- La conferma della predizione di un test genetico non sempre può essere avvalorata da altri segni clinici o strumentali indipendenti. In tal caso la predizione sarà confermata solo dalla comparsa della malattia.

- I risultati spesso pongono la coppia di fronte ad opzioni che comportano scelte riproduttive e includono la diagnosi prenatale, l'inseminazione eterologa, l'interruzione della gravidanza, l'adozione. Tali opzioni possono essere in contrasto con i principi etici o la fede religiosa della

LOGGETTO DI STUDIO

coppia.

- I risultati del test possono fornire informazioni genetiche riguardanti il futuro stato di salute di parenti prossimi di chi si sottopone al test, indipendentemente dal loro stato di salute attuale.
- Per molte malattie genetiche non vi sono terapie efficaci e risolutive, ma solo cure palliative o di contenimento, in grado di alleviare alcune complicanze.
- 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.
- Per la diagnosi e l'interpretazione dei test può essere discriminante l'appartenenza ad un dato gruppo etnico.
- Il personale socio-sanitario con esperienze di consulenza genetica, ed il numero di laboratori pubblici in grado di effettuarla, sono insufficienti.»¹¹¹

In primo luogo è quindi la nozione stessa di responsabilità individuale che può vedere spostati i propri confini: il rapido aumento di conoscenze relative alla determinazione genetica del carattere individuale e dei relativi comportamenti, apre un più ampio ventaglio di sfumature intermedie tra imputabilità e non imputabilità, e rende più incerte le tradizionali scansioni. Il problema centrale di una conoscenza sempre più estesa dei nostri geni sarà tuttavia quello della discriminazione genetica. Una delle fonti di questo pericolo è data dall'intervallo di tempo sicuramente lungo tra la previsione o la diagnosi di una patologia genetica (o comunque associata a geni), e il momento in cui è possibile mettere in atto una terapia efficace.

La specificità di una malattia causata o prevista dal nostro assetto genico, ma non curabile, può essere occasione di discriminazioni nei confronti:

- a) dell'individuo sano cui venga fatta la prognosi della malattia, nel caso in cui tale informazione sia accessibile a terzi, per esempio al datore di lavoro o alla compagnia assicuratrice;
- b) dell'individuo affetto dalla malattia, nel caso in cui l'accesso ai servizi sanitari e sociali venga differenziato a seconda delle possibilità terapeutiche;
- c) sia di chi è a rischio, che di chi è affetto dalla malattia, a causa della scarsa disponibilità di servizi di consulenza genetica nell'ambito dei sistemi sanitari nazionali, dato l'alto costo che ha la formazione di personale qualificato.

¹¹¹ CNB, *Orientamenti bioetici per i test genetici. Sintesi e raccomandazioni*, 19 novembre 1999, reperibile su <http://www.governo.it/bioetica/testi/191199.html>

3. Identità individuale ed identità genetica: i diversi approcci costituzionali nel rapporto fra i diritti fondamentali e gli interventi genetici¹¹²

Le biotecnologie e le loro applicazioni, in particolare la genetica, stanno quindi modificando la condizione umana, ponendo questioni fino a due decenni fa impensabili.

Le più recenti scoperte nell'ambito della ricerca sono potenzialmente in grado di trasformare le forme della politica, del diritto e della società, portandola in una nuova dimensione, in cui la specie umana inizia a dominare la materia vivente: libertà e potere di scelta nascono dove prima c'era "soggezione" alle leggi della natura, creando nuovi diritti, nuovi doveri e nuovi problemi.

In particolare, «la genetica porta a conseguenze radicali questa tendenza, perché massima si fa la possibilità di conoscenza e scelta, e la creazione di ulteriori figure di diritti mette precocemente in discussione parte dei nuovissimi cataloghi che si era appena finito di compilare»¹¹³.

Già verso la fine degli anni '70, quando furono inventate le prime tecniche di intervento sul DNA, il filosofo Hans Jonas sottolineava come «[...] i rapidi progressi della ricerca scientifica e l'innovazione qualitativa rappresentata dalla tecnologia genetica » avessero «dischiuso una nuova dimensione eticamente significativa, di cui non esistono precedenti nei criteri e nei canoni dell'etica tradizionale, sollevando problemi di genere completamente nuovo, ai quali né la prassi, né le teorie precedenti ci hanno preparato»¹¹⁴.

Oggi i limiti della sfera individuale sono stati scavalcati, concettualizzando uno *status* che viene definito in vari modi quali "cittadinanza biologica", "cittadinanza genetica", "identità biologica", "identità genetica"¹¹⁵: una sorta di «estremizzazione di situazioni giuridiche soggettive intese come insiemi di pretese, facoltà, immunità e poteri riconosciuti al singolo per la soddisfazione

112 Per quest'ultimo aspetto fondamentali sono il contributo e l'analisi di Renata Albicca, *Possibilità e limiti dei diritti al patrimonio genetico - Dissertation Thesis*, Alma Mater Studiorum, Università di Bologna, Dottorato di Ricerca in Diritto e Nuove Tecnologie, cv bioetica, XXI ciclo (DOI.10.6092/unibo/amsdottorato/1977)

113 Così Stefano Rodotà, *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, op. cit., pag. 165

114 Hans Jonas, *Il principio di responsabilità*, Einaudi ed. (Torino) 1990, a pag.3, ed anche id., *Dalla fede antica all'uomo tecnologico*, Il Mulino ed. (Bologna), 1991, a pag. 41

115 Termini conati da molti filosofi e giuristi quali Habermas, Fukuyama, Rodotà, Santosuosso. In particolare, il termine "identità genetica" viene esplicitato anche in alcune Carte Costituzionali: la Costituzione Greca (che nella Section 5 dell'art. 5 recita «*all persons have the right to the protection of their health and of their genetic identity*»); la Costituzione portoghese (all'art. 26, III c. scrive: «*the law shall guarantee the personal dignity and genetic identity of the human person, particularly in the creation, development and use of technologies and in scientific experimentation*»)

di un suo interesse [...]»¹¹⁶.

Vista la natura bipolare dei dati genetici, i quali riguardano sia la sfera individuale sia la sfera familiare e relazionale,¹¹⁷ è necessario ripensare alle tradizionali categorie giuridiche.

¹¹⁸Il dibattito dottrinale sui diritti al patrimonio genetico si caratterizza per la presenza di varie branche di pensiero e di specialità: per tale motivo il rapporto fra “i nuovi diritti” e la genetica umana si manifesta come una tematica interdisciplinare. Inizialmente, in Italia, agli albori di un'ingegneria genetica quasi primitiva, fu il legislatore che tentò di regolamentare questo ambito della scienza, tuttavia, data la complessità l'aleatorietà della materia, le difficoltà che si incontravano (e si incontrano), soprattutto di tipo etico, erano molte, e tutt'oggi non si è pervenuti a disciplinare totalmente il fenomeno della genetica umana.¹¹⁹

Quindi, in mancanza di fatti e dati normativi certi, la maggior parte dei diritti sul patrimonio genetico sono frutto di una creazione dottrinale, ricavata da un'interpretazione delle varie disposizioni della Corte Costituzionale, chiamata a rispondere sull'ammissibilità o meno di certe pratiche.

Il rapporto fra diritti fondamentali e pratiche biomediche può assumere due diverse connotazioni: in alcuni casi, la possibilità offerta da una nuova pratica biomedica genera, da parte dell'individuo o della collettività, un interesse ad accedervi e trarne beneficio, e quindi ci si rivolge all'ordinamento giuridico affinché tale nuova opportunità venga regolamentata (si pensi, ad esempio, al diritto all'eutanasia, il diritto alla procreazione, il diritto alle manipolazioni genetiche); in altri casi le potenzialità altamente pericolose di talune pratiche biomediche generano, all'opposto, timore e necessità di tutela nell'individuo e nella collettività, di conseguenza ci si rivolge all'ordinamento affinché imponga limiti e divieti (si pensi, ad esempio, al diritto all'integrità del patrimonio genetico, e quindi al diritto a non subire manipolazioni).¹²⁰

Ciò porta a chiedersi: il ricorso a pratiche genetiche che, manipolando il soggetto, lo privano

116 Pietro Trimarchi, *Istituzioni di diritto privato*, Giuffrè ed. (Milano), 2009, pag. 48

117 I dati genetici presentano infatti un “raggio d'azione” che si estende oltre la sfera personale dell'individuo, andando a toccare chiunque abbia con lo stesso un rapporto di natura biologica

118 Di seguito è riportata una sintesi del lavoro di Renata Albicca, *Possibilità e limiti dei diritti al patrimonio genetico*, op. cit., (cap. 2 *I diritti al patrimonio genetico nella dottrina italiana*, par. 2.3 *I diritti al patrimonio genetico nella dottrina costituzionalista*)

119 Soltanto alcune pratiche dell'ingegneria genetica sono state prese in considerazione dal legislatore, e sono quelle attinenti alla procreazione medicalmente assistita: nel 2004 è infatti stata emanata la Legge 40, la quale disciplina proprio la procreazione medicalmente assistita, che è stata però oggetto di numerose revisioni, sentenze, dispute, tanto che, molto probabilmente, dovrà essere redatta e modificata *in toto*

120 Antonio D'Aloia, *Introduzione. I diritti come immagini in movimento: tra norma e cultura costituzionale*, in Antonio D'Aloia (a cura di), *Diritti e Costituzione. Profili evolutivi e dimensioni inedite*, Giuffrè ed. (Milano), 2003, pag. XXXVI

dei diritti inviolabili costituzionalmente garantiti, deve essere vietato?

Se invece il ricorso ad una pratica genetica è in realtà espressione ed esercizio di un diritto costituzionale, esso deve essere consentito? La Costituzione Italiana non contiene espressamente delle norme che si riferiscono al diritto all'autodeterminazione genetica, per questo motivo, soprattutto in dottrina, si è cercato, attraverso diverse pratiche interpretative, norme implicite che diano tutela a queste nuove situazioni giuridiche soggettive. Un sistema molto diffuso, fra i costituzionalisti, è l'utilizzo delle cd. **clausole costituzionali di espansione dei diritti fondamentali**¹²¹, ovvero di «norme costituzionali di apertura che consentono di estendere la copertura costituzionale a interessi, esigenze, pretese della persona non espressamente riconosciuti dal sistema giuridico e ritenuti nondimeno meritevoli di tutela alla stregua di qualche criterio di valutazione extragiuridico»¹²².

Per valutare l'espansione o meno dei diritti fondamentali l'analisi deve concentrarsi sull'art. 2 della Carta Costituzionale: «La Repubblica riconosce e garantisce i diritti inviolabili dell'uomo sia come singolo sia nelle formazioni sociali ove si svolge la sua personalità»; questo articolo può essere inteso in modo “aperto” (come norma che consente alla giurisprudenza ed al legislatore ordinario il riconoscimento di diritti fondamentali inespressi nel testo costituzionale)¹²³; oppure in modo “chiuso”, e cioè come mera norma riepilogativa.

121 Antonio D'Aloia, *Introduzione. I diritti come immagini in movimento: tra norma e cultura costituzionale*, op.cit.

122 Giorgio Pino, *Il diritto all'identità personale. Interpretazione costituzionale e creatività giurisprudenziale*, Il Mulino ed. (Bologna) 2003, pagg. 163 - 164

123 E qui si rinvia al saggio di Augusto Barbera, *Art. 2*, in Giuseppe Branca (a cura di), *Commentario alla Costituzione. Principi fondamentali*, Zanichelli ed. (Bologna), 1975, pagg. 75 - 122

A proposito di questo Renata Albicca aggiunge: «Inoltre, nella dottrina che concepisce l'art. 2 nel primo senso, ovvero come clausola aperta, è opportuno distinguere ulteriormente due posizioni, in base alla natura (giuridica o extragiuridica) della fonte dei nuovi diritti. i) Secondo la prima posizione, l'art. 2 Cost. Garantisce protezione costituzionale alle istanze di tutela che possono nascere al di fuori dell'ordinamento giuridico e che hanno il proprio fondamento del diritto naturale, nella morale, nella coscienza sociale. In questa prospettiva, dunque, i nuovi diritti hanno un fondamento extra giuridico. Tuttavia, il riconoscimento e la tutela giuridica dei nuovi diritti dipende dal diritto positivo, e in particolare, dal diritto costituzionale, poiché per essere ammissibili secondo questa nuova prospettiva i nuovi diritti devono essere definiti in modo coerente con il sistema costituzionale e “devono essere definiti in modo coerente con il sistema costituzionale e con lo stesso art. 2, devono essere strumentali allo sviluppo della personalità e ad essa saldamente ancorati, e non possono porsi in conflitto con i diritti costituzionalmente previsti” (nota: Giancarlo Rolla, Il valore normativo della dignità umana. Brevi considerazioni alla luce del costituzionalismo iberoamericano, in *Diritto pubblico comparato ed europeo*, 2003, pagg. 1870 - 1875). ii) Per la seconda posizione, il fondamento delle istanze di tutela emergenti deve essere in ogni caso ricondotto a norme costituzionali espresse. In quest'ottica, l'art. 2 funge da “clausola interpretativa generale dei diritti tutelati in Costituzione, capace di dotare questi ultimi di una straordinaria capacità espansiva” (nota: Debora Caldirola, Vecchi e nuovi diritti, in *Jus*, 2007, pag. 184). L'art. 2 costituirebbe, pertanto, “la base legale per sviluppare un'interpretazione evolutiva che assicuri una continua sintesi tra disposizioni costituzionali e valori contemporanei [...] esplicitando e storicizzando la portata di diritti positivamente codificati” (nota: Giancarlo Rolla, Il valore normativo della dignità umana, op. cit., pag. 1874) » (Renata Albicca, *Possibilità e limiti dei diritti al patrimonio genetico*, op. cit., pagg. 102 -103)

LOGGETTO DI STUDIO

Ci si chiede: è possibile parlare di identità genetica allo stesso modo dell'identità individuale? O meglio: possiamo considerare l'identità genetica come un aspetto rilevante dell'identità individuale?

Il primo modo di concepire i diritti al patrimonio genetico consiste nel ricondurli alla categoria del diritto all'identità personale. È indubbio che, all'interno dell'art. 2 della Costituzione, si inserisce il diritto all'identità personale, il quale ha portato, negli anni, ad un'affermazione della centralità del singolo individuo: «dapprima affermatasi nella sua dimensione più propriamente “esteriore”, consistente nell'insieme dei segni distintivi che rendono identificabile una persona (nome, caratteristiche somatiche) si è poi estesa a dimensioni più “sostanziali”, andando a comprendere il modo in cui un individuo concepisce e costruisce se stesso.»¹²⁴

Con una celebre sentenza, nel 1994, la Corte Costituzionale ha riconosciuto il diritto all'identità personale quale fondamento della Costituzione, ovvero: «diritto ad essere se stesso, inteso come rispetto dell'immagine di partecipe alla vita associata, con le acquisizioni di idee ed esperienze, con le convinzioni ideologiche, religiose e sociali che differenziano, ed al tempo stesso qualificano, l'individuo, collocandolo fra i diritti che, ex art. 2, costituiscono il “patrimonio irrettrabile della persona umana” »¹²⁵. Si tratta di una nozione molto ampia, sembra quindi che le informazioni genetiche si inseriscano perfettamente nella struttura disegnata dall'art. 2 della nostra Carta Costituzionale, lo affermava anche Barbera nel lontano 1975, in un'articolata analisi del medesimo articolo: «la “persona” per non scadere ad “individuo”, va considerata non solo nella sua “immanenza” ma anche nella sua apertura sociale, non solo “nell'isolamento dell'uomo dall'uomo” ma anche “nel legame dell'uomo con l'uomo”»¹²⁶. Ammettendo che l'identità personale è un complesso di elementi che differenziano l'individuo e lo distinguono all'interno della collettività, risulta ovvio il riferimento anche alle caratteristiche genetiche. Chi riconosce al patrimonio genetico di un individuo un ruolo determinante, quasi identificativo, nella definizione di identità personale, ammette anche che il genoma di ognuno debba essere tutelato alla stregua di tutti gli altri diritti, sancendo un'intangibilità del patrimonio genetico individuale.¹²⁷

124 Così Marta Tomasi, *Genetica Umana e tutela dei diritti: la dimensione relazionale dell'autonomia del singolo, Tesi di dottorato*, Scuola di Dottorato in Studi Giuridici Comparati ed Europei, A.A. 2010 - 2011, Trento (reperibile sul sito <http://www.biodiritto.org>)

125 Sent. 24 gennaio 1994, n. 13, capo 5.1. in *Giur. Cost.*, 1994, 95, con nota di Alessandro Pace, *Norme, Soggettività giuridica ed identità personale*

126 Augusto Barbera, *Art. 2*, in Giovanni Branca (a cura di), *Commentario della Costituzione. I principi fondamentali*, Zanichelli ed. (Bologna), 1975

127 Renata Albicca, *Possibilità e limiti dei diritti al patrimonio genetico*, op. cit., fa una panoramica di vari autori

Vi è poi un secondo approccio, che definisce il diritto all'identità genetica come diritto a non subire e a non ereditare modificazioni genetiche: l'identità genetica viene concepita come una componente biologica naturale e presente fin dal momento del concepimento di ogni essere umano, da qui deriverebbe un divieto di qualsiasi tipo di manipolazione.¹²⁸

Il diritto all'identità genetica viene infine concepito come diritto al controllo sui propri dati genetici: come si è approfondito in precedenza le moderne tecniche consentono di scomporre il genoma e di analizzarlo, rendendo perciò visibili una serie di informazioni sulle caratteristiche biologiche di ogni individuo. In questo senso, le possibili lesioni alla personalità umana deriverebbero quindi da eventuali usi nocivi e distorti delle informazioni contenute all'interno dei dati genetici: si tratta di difendere e fare valere un "diritto alla privacy genetica", che conferisce ad ogni individuo un potere di controllo sulla gestione e sulla diffusione delle informazioni (genetiche in questo caso) che lo riguardano.

Per esemplificare il difficile rapporto fra identità genetica ed identità naturale, si riporta di seguito un caso molto delicato, che riguarda uno **scambio involontario di embrioni** avvenuto, nel **2014**, all'ospedale **Pertini** di Roma: gli embrioni di una coppia, che si era rivolta alla struttura sanitaria per un intervento di fecondazione omologa, sono stati per errore impiantati nell'utero di un'altra donna (la quale si era rivolta, insieme al marito, alla medesima struttura per un tipo di fecondazione analoga) che è quindi rimasta incinta portando avanti una gravidanza gemellare (con figli però non geneticamente suoi); si sottolinea anche che, la donna "proprietaria / generatrice" degli embrioni e vittima dello scambio ha subito invece una serie di interventi che non sono andati a buon fine, e non è riuscita a rimanere incinta.¹²⁹ I genitori

sostenitori di questa posizione, dividendoli in due categorie: i civilisti che estendono la copertura del diritto all'identità personale all'intangibilità del patrimonio genetico individuale (Francesco M. Cirillo, *La progressiva conoscenza del Genoma Umano: tutela della persona e problemi giuridici connessi con la protezione dei dati genetici*, in Giur. It., 2002; Leonardo Lenti, *La procreazione artificiale. Genoma della persona e attribuzione della paternità*, Cedam ed. (Padova), 1993); gli Autori che invece oppongono la distinzione concettuale fra identità personale di un individuo, che sarebbe determinata da fattori di identificazione sociale, e l'identità genetica di un individuo, determinata da fattori genetici costitutivi (ad esempio Gaetana Paesano, *Clonazione umana e diritto all'identità*, in *Il diritto di famiglia e delle persone*, 2004, pagg. 546 - 591, sostiene che l'identità genetica rappresenta solo un aspetto dell'identità personale, ne è la componente statica, l'identità personale invece costituisce l'aspetto dinamico, l'insieme di quelle caratteristiche che distinguono un essere umano da un altro)

128 Un noto fautore di tale concezione è Francesco Busnelli, il quale prevede addirittura il diritto dell'interessato ad ottenere un risarcimento nel caso in cui sia sottoposto a qualsiasi tipo di intervento manipolativo. A parere di Busnelli i fondamenti di queste idee si trovano nella nostra Costituzione: nell'art. 2, nel rispetto della dignità umana; nell'art. 3, che sancisce il principio di uguaglianza (che nel caso di manipolazioni genetiche e con la creazione quindi di individui "diversi" verrebbe lesa), (Renata Albicca fa riferimento a due testi di Busnelli: Francesco Donato Busnelli, *Bioetica e diritto privato, Frammenti di un dizionario*, Giappichelli ed. (Torino), 2001; id., *Il problema della clonazione riproduttiva*, in Riv. Dir. Civ, 2000, pagg. 175 - 184)

129 A fronte di ciò la regione Lazio ha richiesto al CNB un parere sulla questione. Le osservazioni preliminari

LOGGETTO DI STUDIO

genetici presentavano quindi ricorso d'urgenza per risolvere la questione prima del parto e prima che avvenisse la registrazione dei due bambini presso l'anagrafe (per evitare così che venissero dichiarati figli altrui con atto pubblico): dal loro punto di vista, «l'ambiente gestazionale non influisce sullo sviluppo del feto. Il fatto cioè che i gemellini, un maschio e una femmina, siano stati alimentati per nove mesi dalla donna gestante, insomma, non cambia la

ineriscono alla scissione fra madre genetica e madre gestante (e la conseguente scissione anche fra i due padri): se fino a qualche tempo fa il nostro Paese si basava sull'art 269 c.c. (che disciplina la maternità e stabilisce che questa è dimostrata «provando l'identità di colui che si pretende essere figlio e di colui che fu partorito dalla donna, «la quale si assume essere madre»; ma in assenza della prova del parto «la prova della maternità può essere data con ogni mezzo»); con la fecondazione eterologa, che ora, dopo la sentenza della Corte Costituzionale n. 162/2014 è consentita, possono venire ad esistere due figure materne, una genetica e l'altra gestazionale, con il riconoscimento giuridico a quest'ultima. Risulta chiaro che nel caso in questione si tratta di una fecondazione eterologa "errata", priva dunque di qualsiasi consenso alla donazione di gameti ed al diritto all'anonimato.

«Sebbene alcuni componenti del Comitato ritengano prevalente una linea argomentativa rispetto all'altra per varie ragioni, ognuno riconosce le motivazioni e le criticità di tutti, pertanto il Comitato ritiene in questa vicenda di scambio involontario di embrioni di non esprimere una 'preferenza' bioetica in merito alla prevalenza delle une o delle altre possibili figure genitoriali nella consapevolezza che qualsiasi sia la situazione in cui i bambini cresceranno, il dilemma etico resterà aperto; si aggiunga l'unanime consapevolezza del carattere drammatico e tragico delle vicende che qui vengono analizzate e della sofferenza umana che esse attivano. I genitori, i procreatori, i donatori sono titolari d'interessi etici e giuridici rilevanti, ma la loro tutela è subordinata rispetto alla realizzazione degli interessi del nato. La preminenza dell'interesse del minore è uno dei principi generali delle normative nazionali e internazionali nell'ambito della filiazione. In forza di questa clausola generale ne deriva che i diritti del minore sono posti in una posizione di preminenza rispetto a interessi e diritti riconosciuti ai genitori. I riferimenti normativi e giurisprudenziali in materia indicano un complesso di garanzie inviolabili e non negoziabili del minore da collegare nell'ambito dei diritti della personalità.

I casi in questione, qualora suscitino conflittualità fra le coppie, saranno risolti di fatto dal giudice sulla base della normativa vigente, sebbene la soluzione dell'organo giudicante sarà resa più difficile, considerato che la vita prenatale dei bambini e le loro nascite sono il risultato di condizioni particolari, inserite nel contesto di un errore». Tuttavia il Comitato, muovendo dalla prospettiva dell'interesse dei futuri nati, i protagonisti più deboli della vicenda, avanza alcune raccomandazioni: a) il diritto dei nati ad avere due figure genitoriali certe di riferimento; b) la necessità che tali vicende siano affrontate con sollecitudine, in tempi in grado di consentire ai bambini condizioni familiari adeguate per una equilibrata e serena crescita; c) l'auspicio che le famiglie coinvolte siano in grado di accedere alla dimensione della responsabilità e della solidarietà nei confronti dei nati; d) il diritto delle coppie a conoscere l'errore ed il riconoscimento ai nati del diritto a conoscere le proprie origini (modalità di concepimento e di gestazione), attraverso filtri e criteri appropriati (come auspicato anche in un precedente parere del CNB del 2001 "Conoscere le proprie origini biologiche nella procreazione medicalmente assistita eterologa"); e) l'auspicio che vengano incrementate le regole e le misure di sicurezza del caso al fine di evitare qualsiasi tipo di errore.

Il documento viene poi chiuso con le postille del prof. Francesco D'Agostino, del prof. Carlo Flamigni e della prof.ssa Marianna Gensabella, i quali prendono invece delle posizioni più concrete riassumendo ciascuno le proprie considerazioni personali. (Si rimanda ai due pareri del **Comitato Nazionale per la Bioetica: Considerazioni bioetiche sullo scambio involontario di embrioni, 11 luglio 2014**; id., *Conoscere le proprie origini biologiche nella procreazione medicalmente assistita eterologa*, 25 novembre 2011, entrambi reperibili sul sito <http://www.governo.it/bioetica>)

C'è da ricordare che viviamo in un'epoca in cui i confini biologici che prima conoscevamo sono cambiati, e diventati più labili, viviamo in una società stracolma di diritti (Stefano Rodotà l'ha rinominata "*law saturated society*") e, nel caso specifico della PMA, non esiste più una figura materna univoca, bensì una madre genetica, una madre gestante ed una madre sociale: tutte madri ma a livelli diversi e ciascuna con un suo ruolo specifico, e sarebbe proprio del biodiritto il compito di stabilire questi ruoli e questi confini, bilanciando i valori e gli interessi in questione.

loro identità naturale. E a proposito del concetto di identità, l'avvocato [...] chiamerà in soccorso non solo i diritti della personalità riconosciuti dalla Costituzione, ma anche l'articolo 8 della Cedu, la *Carta europea dei diritti dell'uomo*, che recita: «Il diritto di conoscere la propria ascendenza rientra nel campo di applicazione della nozione di vita privata, che comprende aspetti importanti dell'identità personale di cui fa parte l'identità dei genitori». Solo la genitorialità genetica permette di tutelare il diritto all'identità personale di cui saranno titolari i figli - c'è scritto nel ricorso d'urgenza presentato dal legale dieci giorni fa - e in particolare il diritto a conoscere le proprie origini biologiche. Infine, in questo caso, certo non può valere «l'antico brocardo: *mater semper certa est*». Perché il codice civile, ricorda l'avvocato Paoletti, regolava fin qui i casi di procreazione naturale, ma non può applicarsi alla presente fattispecie, «ipotesi patologica», di carattere eccezionale, in cui c'è stato «uno scambio di embrioni al momento dell'impianto»¹³⁰.

La coppia gestante invece, convenuta, faceva leva sul concetto di «epigenetica»: «i genitori biologici affermano che i due gemellini possiedono il loro DNA, giusto? Ma [...] il ruolo fondamentale è quello della madre naturale, che assicura al bambino protezione e alimento. È questa trasmissione di natura a trasformare nel tempo il DNA. [...] Insomma, pensate alla differenza che c'è tra scrivere un libro e leggerlo. Chi scrive un libro gli trasmette senz'altro il suo DNA. Ma poi il libro appartiene a chi lo legge, perché chi lo legge lo trasforma attraverso il suo filtro personale di emozioni ed umori. Ecco, questa è l'epigenetica»¹³¹.

I gemelli nacquero prematuri prima che si svolgesse l'udienza, vennero perciò immediatamente registrati all'anagrafe ed il giudice stabilì che essi fossero assegnati alla madre che li aveva partoriti, facendo prevalere quindi il valore della gestazione su quello genetico. Nel frattempo, il Tribunale di Roma rigettava il ricorso¹³².

I ricorrenti si rivolsero anche alla Corte EDU, lamentando la violazione dell'art. 8 della CEDU, poiché lo Stato italiano non prevede alcun tipo di garanzia per i genitori genetici in situazioni di tal genere: sostenevano che il loro diritto alla vita privata e familiare era stato lesa a causa dello scambio di embrioni, la cui responsabilità dipendeva dal grave errore di una struttura sanitaria pubblica. Secondo la Corte EDU, tuttavia, il ricorso era inammissibile, poiché i ricorrenti non

130 I gemelli contesi. *Battaglia in aula, "Il DNA è nostro". "Conta il grembo"*, articolo de *Il Corriere della Sera*, 6 agosto 2014

131 I gemelli contesi. *Battaglia in aula, "Il DNA è nostro". "Conta il grembo"*, id.

132 I genitori ricorrenti (genetici), avevano adito il Tribunale di Roma, ex art. 700 c.p.c. chiedendo di essere dichiarati genitori dei gemelli o, in subordine, che gli stessi fossero affidati ad una struttura protetta.

avevano in realtà esperito tutti i rimedi interni: in particolare, avrebbero potuto richiedere un risarcimento per i danni subiti a causa della negligenza medica, oppure avrebbero potuto chiedere l'accertamento della responsabilità penale del personale sanitario che aveva commesso l'errore; avrebbero potuto svolgere anche una regolare istanza di accesso agli atti per ottenere dall'ospedale le informazioni riguardanti l'altra coppia, in caso di un eventuale silenzio dell'amministrazione, avrebbero potuto presentare un ricorso al TAR.

In conclusione, risulta perciò difficile concepire le due identità come separate, a maggior ragione in una società come la nostra, dove la componente genetica, come si è visto, ha un ruolo centrale nella costruzione della propria (dis)identità personale: da un lato la collettività propone istanze individualiste, nel nome di una rivendicazione di tutti i diritti umani (libertà, autodeterminazione, potere di scelta, etc.), dall'altro tali istanze creano invece una rottura col mondo individuale, mettendo in discussione una serie di relazioni (genetiche) inevitabili, che finiscono per annullare la figura individuale nel nome di un'identità collettiva.¹³³

4. Un nuovo paradigma: la salute come promessa. Cenni

T.H. Marshall definì l'universalismo delle cure sanitarie come un'estensione dei diritti di cittadinanza, dai diritti civili ai diritti sociali, ovvero dei diritti per assicurare, da parte dello Stato, condizioni storicamente essenziali per la vita di tutti i cittadini¹³⁴: questo crea maggiori aspettative dei singoli, e quindi una crescita sempre più estesa dei diritti soggettivi.

Prestiamo attenzione a quanto è cambiata nel tempo la nostra capacità di regolare le nascite, curare le malattie, rallentare la morte, alterare i nostri processi mentali, etc.¹³⁵: si sta verificando

133 Amedeo Santosuosso parla di «**debiologizzazione delle relazioni** che si costruiscono a partire dal corpo, relazioni che in passato sembravano (o di fatto erano) determinate dal fondamento biologico umano, dal quale traevano la norma, e che ora invece si esprimono in termini non biologici. In definitiva, quella che cade non è la materialità del corpo ma la normatività della vecchia immagine del corpo. [...] La perdita del peso biologico si presenta, sul versante del soggetto, come chance di libera autodefinizione di sé, anche nei confronti della corporeità. L'autodefinizione di sé può essere vista come lo sviluppo ultimo dell'attribuzione di senso di cui è caricato il soggetto, che coinvolge non solo le cose che sono fuori di sé, non solo le scelte su cosa può essere fatto sul corpo, ma il suo stesso essere, ed i suoi confini spaziali e temporali» (Amedeo Santosuosso, *Genetica, diritto e giustizia. Un futuro già in atto*, in Amedeo Santosuosso, Carlo Alberto Redi, Silvia Garagna, Mauro Zuccotti (a cura di), *I giudici davanti alla genetica*, Ibis ed. (Pavia), 2002, pag. 62)

134 Achille Ardigò, *Salute e Società. Lineamenti di Sociologia sanitaria*, Franco Angeli ed. (Milano), 2010 pag. 12

135 Maurizio Balistreri sostiene inoltre che si può tranquillamente affermare che molto presto verranno sviluppate delle tecniche tali per cui potremo incrementare la nostra capacità di apprendimento, conservare al meglio i ricordi ed aumentare la memoria (Maurizio Balistreri, *Superumani. Etica ed enhancement*, Giappichelli ed.(Torino), 2011)

una sostituzione della natura (o del caso) con il consapevole potere personale di scelta.

Nel 2013, è stato reso noto che una società californiana, la “*23andMe*” ha ottenuto il brevetto informatico per far nascere **bambini su misura**. Questa società privata quindi permetterà la selezione del donatore di gameti basata su calcoli genetici. È sufficiente che i genitori (che si rivolgono all'Azienda per una PMA) immettano su un sito apposito i tratti che desiderano compaiano nel figlio ideale: grazie ad un algoritmo, è possibile calcolare che un certo ovulo ed un certo spermatozoo diano quelle caratteristiche desiderate, si stila quindi una classifica fra i vari donatori disponibili ed a quel punto la fecondazione assistita potrà procedere con lo sperma e l'ovulo che più si avvicinano ai propri desideri.¹³⁶

Questo è solo un esempio di come manipolazione e trasformazione del *bios* stanno modificando i nostri stili di vita per realizzare così desideri fino a poco tempo fa considerati irrealizzabili.

Lo sviluppo delle bioscienze e delle biotecnologie ha portato alla nascita di nuove tendenze, per le quali il ricorso alla medicina non avviene più solamente per finalità curative, bensì per finalità migliorative-rigenerative. Nikolas Rose parla di un **nuovo desiderio del sé**: la vita è osservata e manipolata, tutti i suoi processi vengono scomposti, ricomposti e lavorati in laboratorio per eliminare anomalie indesiderabili ed ottenere quindi risultati desiderabili¹³⁷.

La tecnica può modificare il corpo, migliorarlo e potenziarlo, andando ad agire non solo in superficie (magari con innesti, impianti o altre operazioni chirurgiche), ma anche in profondità (con interventi chimici e genetici): la salute diviene quindi il risultato di una promessa mantenuta, mentre la malattia è una promessa non ancora mantenuta, o comunque come uno stato di privazione di ciò che è considerato il benessere sociale per tutta la collettività¹³⁸.

Un **passaggio** quindi **dall'etica/ medicina curativa all'etica/medicina migliorativa**, in cui tutto è possibile, niente è imperfetto. Infatti, con la progressiva **medicalizzazione della società**, quelle che prima erano considerate normali reazioni emotive degli esseri viventi alle circostanze della vita sono state progressivamente convertite in stati di malattia, giustificando in questo senso la loro medicalizzazione ed il ricorso a farmaci e/o prescrizioni mediche, e garantendo sempre più

136 *Il figlio su misura*, articolo de *La Repubblica*, 4 ottobre 2013

137 Nikolas Rose, *La politica della vita*, Einaudi ed. (Torino), 2008

138 Carlo Antonio Gobbato, *Dalla biopolitica alla polis genetica*, in *Polis genetica e società del futuro* (a cura di) Carlo Antonio Gobbato e Mauro Giacca, *Salute e Società*, anno IX, n. 3, 2010, a pag. 42 « [...] La salute come promessa: la salute diviene il desiderio esaudito dell'immaginazione (scientifica) ma anche l'immaginazione che dà compimento alla sua promessa, mentre la non - salute è la promessa non ancora esaudita. La malattia, si presenta, invece, come la privazione dell'immaginario (sociale) oppure come negazione della promessa da parte di chi è in grado di esaudirla.»

nuove possibilità di cura, assistenza ed intervento: sono cambiate le concezioni “vivere bene, “stare bene”, “stare male”, etc.

Stanno emergendo nuove percezioni della natura, della vita e del corpo stesso, ed «[...] il desiderio tende a sostituirsi progressivamente al bisogno, tradizionalmente mediato dal sotto sistema sanitario, consentendo all'immaginario soggettivo ed intersoggettivo d'agire con l'immaginazione del progettista [...]»¹³⁹.

Ed il desiderio si sostituisce al bisogno attraverso la mediazione del sistema sanitario e quindi dello Stato. È proprio alla società Stato che si chiede sempre di più: è lo Stato che non può permettere che un'epidemia si diffonda, o che una malattia non possa essere curata od una vita non salvata, e la figura del medico qui svolge un ruolo da intermediario fra il privato cittadino e lo Stato.

Il cittadino chiede interventi generativi e rigenerativi sulla base dei suoi diritti di cittadinanza, sulla base di quella nuova logica di diritti che si sta via via delineando proprio grazie ai progressi delle bioscienze e quindi delle nuove condizioni societarie.

Il sociologo Jürgen Habermas, nel suo saggio “Il futuro della natura umana. I rischi di un'eugenetica liberale”, sostiene che le scienze e lo sviluppo delle biotecnologie cancellano il confine fra “ciò che noi siamo” e “ciò che noi ci diamo”, e anche i confini tra caso e libera scelta sono ormai sottilissimi: l'uomo sta acquisendo la capacità ed il potere di disporre liberamente delle potenzialità offerte dalla scienza¹⁴⁰. L'Autore si interroga sulle conseguenze degli interventi genetici voluti dai genitori per programmare i propri figli: è possibile parlare di libertà se gli esseri umani sono programmati (geneticamente) e la loro costituzione predeterminata da altri? Sarebbe possibile concepire il concetto di responsabilità soggettiva in questi casi? Che ruolo ha lo Stato in tutto questo?

Le questioni poste da Habermas hanno come punto di riferimento il concetto di **biopolitica** realizzato da Michel Foucault¹⁴¹.

139 Carlo Antonio Gobbato, *op. cit.*, pag. 40

140 Se si pensa, ad esempio, alla procreazione medicalmente assistita: qui la nascita non è più determinata dal caso, bensì dalle mani dello scienziato e dalla scelta del cittadino fruitore del servizio, viene meno quindi la distinzione fra persone e cose, fra ciò che è spontaneamente cresciuto e ciò che è invece prodotto, entra in crisi la distinzione categoriale tra oggettivo e soggettivo, naturale ed artificiale (Jürgen Habermas, *Il futuro della natura umana. I rischi di un'eugenetica liberale*, Einaudi ed., (Torino), 1992)

141 Michel Foucault, *Nascita della biopolitica*, Milano, 1978. Secondo il filosofo francese la biopolitica concerne il governo della vita ed ha come presupposto la costituzione dello Stato moderno (il quale, a sua volta, deriva dal contratto sociale): con tale espressione Foucault si riferisce al modo in cui si è cercato, dal XVIII secolo, di razionalizzare i problemi posti dalle pratiche di Stato nei confronti dei cittadini (ad esempio la cura della salute, l'istruzione, l'assistenza sociale, etc.). Si tratta di una “classificazione” che permette di identificare un

Dalla biopolitica deriva un biopotere che si manifesta anche attraverso le nuove tecnologie, le quali intervengono sulla vita e ne condizionano gli eventi: un «meccanismo di coordinamento strategico delle forme viventi, [...] assume i bisogni. Si tratta di bisogni mediati dalle agenzie governamentali [...]. La biopolitica include tutto ciò di cui è possibile discorrere intorno agli oggetti [...] Nel concetto di biopolitica sono stati iscritti fatti assolutamente diversi e lontani nel tempo e nello spazio. Dalla guerra del e contro il terrorismo alle migrazioni di massa, dalle politiche sanitarie a quelle demografiche»¹⁴².

Il sociologo Nikolas Rose sostiene che la biopolitica contemporanea non è stata generata da un singolo evento, bensì da diversi cambiamenti avvenuti su diversi piani.

Primo, la molecolarizzazione. Si sta infatti verificando una vera e propria molecolarizzazione della vita: il corpo non viene visto più in quanto tale, nella sua forma tangibile così come si presenta ai nostri occhi, bensì scisso nei suoi aspetti più “primordiali”, vale a dire genetici.

Secondo, l'ottimizzazione. Il binomio salute/malattia sembra superato, ciò che è importante ora è ottimizzare, migliorare.

Terzo, la soggettivazione. I soggetti sono diventati dei “cittadini biologici”, con diritti e doveri nuovi ed ulteriori che riguardano la loro salute, gli aspetti quotidiani della loro vita, i rapporti con le istituzioni sanitarie ed i medici stessi.

Quarto, la competenza somatica. Si parla di «nuovi modi di governare la condotta umana [...]: genetisti specializzati in particolari tipi di disturbi che lavorano in collaborazione con gruppi di pazienti e con famiglie, specialisti in medicina riproduttiva con il loro pubblico o le loro cliniche private, terapisti delle cellule staminali che diventano il riferimento di pellegrinaggi della speranza per la cura di ogni genere di malattia, i consulenti genetici¹⁴³, [...]»¹⁴⁴

nuovo potere basato non più su un unico potere sovrano, bensì un insieme di poteri organizzati che invadono ogni singolo aspetto della vita della popolazione coinvolgendo più saperi (fisica, matematica, biologia, etc.) e definendo nuovi soggetti (i criminali psichiatrici ad esempio) ed oggetti sociali (pensiamo al sistema assicurativo o della previdenza sociale) ed anche organizzazioni istituzionali (tutte le istituzioni di assistenza ospedaliera nascono nell'età della biopolitica.

142 C.A. Gobbato, *op. cit.*, pag. 31

143 La **consulenza genetica** è stata definita da **Harper**, uno dei pionieri della genetica, come il processo attraverso il quale i soggetti, o i familiari a rischio per una malattia che può essere ereditaria, vengono informati delle conseguenze della malattia, dei modi con i quali essa può essere prevenuta o curata, del rischio della sua comparsa e della probabilità di trasmetterla. Scopo della consulenza genetica è quindi quello di fornire informazioni riguardanti le malattie genetiche ed i test ad esse correlate ai pazienti che desiderano un supporto nella gestione delle proprie caratteristiche ereditarie.

In Italia viene auspicata ed in qualche modo “regolamentata” sia negli *Orientamenti Bioetici per i test genetici. Sintesi e Raccomandazioni* del 19 novembre 1999, a cura del Comitato Nazionale per la Bioetica, sia nel documento *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata* del 15 luglio 2010, a cura del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le le Biotecnologie e le Scienze della Vita (entrambi reperibili sul sito del CNB)

144 Nikolas Rose, *La politica della vita*, Einaudi ed. (Torino), 2009, pag. 30

Quinto, le economie della vitalità. Si è quindi delineato un nuovo spazio economico, la bioeconomia, ed una nuova forma di capitale, il biocapitale. Si parla anche di capitalizzazione della medicina: la medicina e le scienze affini richiedono infatti investimenti e finanziamenti per le ricerche e gli studi, nonché l'acquisto di attrezzature costose, computers di ultima generazione, mantenimento di laboratori con personale specializzato, tutto questo alla *mercè* delle grandi industrie farmaceutiche e multinazionali di ricerca.

Ulteriori riflessioni ci portano ad affermare che tutto ciò è dovuto *in primis* al successo di quelle pratiche governamentali attuate dallo Stato liberale, in particolare quelle dirette all'immunizzazione sanitaria attuate, secondo Foucault, per seguire scopi biopolitici: le cure così erogate nei confronti di tutti i soggetti costituiscono l'**estensione del diritto di cittadinanza** (di cui si è parlato in precedenza) e producono maggiori aspettative dei cittadini, divenuti sempre più consapevoli dei loro diritti e delle loro prerogative. In secondo luogo, come afferma Aldo Schiavone: «La Rivoluzione Industriale ci ha immesso nel mondo della meccanica, della chimica, della termodinamica. Quella in cui stiamo entrando sarà la **rivoluzione dell'informatica e della biologia**. Per ora i due percorsi procedono ancora relativamente separati, [...] da un certo momento in poi le strade si unificheranno ad un livello che già qualcuno chiama bioconvergenza: la nuova alleanza fra intelligenza umana e non biologica [...] Quando la saldatura sarà completa, i suoi esiti ci avranno proiettato oltre i confini che la nostra storia evolutiva ci ha consentito finora di raggiungere. Saremo cioè, propriamente, oltre la specie, in una dimensione non più naturale [...] dell'umano»¹⁴⁵.

Siamo quindi di fronte ad un vero e proprio **mutamento di paradigma**¹⁴⁶.

La questione fondamentale è che questa rivoluzione scientifica e tecnologica ha trasformato la scienza in una vera e propria forma di dominio¹⁴⁷, in cui si instaura un nuovo rapporto fra naturale ed artificiale.

Il nascere, il vivere, il morire non sono più atti casuali determinati dalla natura o dal ciclo biologico di essa: sono invece frutto di una scelta consapevole e predeterminata (dal caso alla

145 Aldo Schiavone, *Storia e destino*, Einaudi ed, (Torino) 2007, pag. 56

146 Il **paradigma della scienza** (o della medicina nel nostro caso), è un concetto introdotto da **Thomas Kuhn**: è un termine collettivo utilizzato per comprendere l'ambito, la cornice intellettuale nella quale operano medici e scienziati: «Da un lato, esso rappresenta l'intera costellazione di credenze, valori, tecniche e così via, condivise da membri di una data comunità. Dall'altro, esso denota una sorta di elemento di quella costellazione, le concrete soluzioni di rompicapo che, usati come modelli o come esempi, possono sostituire regole esplicite come base per la soluzione dei rimanenti rompicapo della scienza normale», in Thomas Kuhn, *La struttura delle rivoluzioni scientifiche*, Giappichelli ed.(Torino), 1978, pag. 212

147 Emanuele Severino, *Sull'embrione*, Rizzoli ed. (Milano), 2003

libera scelta).

Quel venir meno del confine tra ciò che è spontaneamente cresciuto e ciò che è tecnicamente prodotto secondo il pensiero Habermas muta i confini fra natura e vita, fra natura e società: il controllo sulla vita è totalizzante e costituisce un serio problema per la sicurezza della sanità pubblica.

Sta quindi emergendo una nuova percezione, soggettiva ed intersoggettiva del corpo, inteso sia nel suo aspetto naturale (il *bios*), sia nella sua rappresentazione sociale (*ego / social self*). Il soggetto, nell'ambito dei progressi biotecnologici, diviene il suo oggetto: è contemporaneamente sé (con il suo patrimonio di “beni biologici”) ed al tempo stesso l'altro, ciò che può divenire intervenendo sulla sua stessa natura.

Non solo. Assistiamo anche a **processi di scomposizione della soggettività**. Tale mutamento si comprende meglio se pensiamo agli intensi cambiamenti che stanno avvenendo nel mondo sanitario e nel rapporto medico-paziente. Diritto alla salute, principio del consenso informato, principio di autonomia, principio di autodeterminazione, diritto alla privacy: oggi abbiamo un nuovo titolare, il paziente, che ha il potere di decidere sul proprio corpo rovesciando il rapporto pre - esistente con il terapeuta, e questo potere si dilata fino a ricomprendere le decisioni sulla vita (come nascere, come morire, come essere curato)¹⁴⁸.

Dematerializzazione del corpo e «debiologizzazione delle relazioni che si costruiscono a partire dal corpo»¹⁴⁹, relazioni che in passato erano determinate da un fondamento umano - biologico, e che ora invece si esprimono in termini non biologici (pensiamo alle nuove relazioni familiari, alle nuove figure genitoriali, alle nuove idee di salute e di medicina).

5. Bioetica e biodiritto: opportunità e limiti di intervento del legislatore rispetto al ricorso a regole bioetiche

Nuovi poteri, nuovi soggetti, nuove libertà (riconosciute dal diritto) rendono difficile identificare l'individuo ed i suoi confini, con i suoi limiti e le sue responsabilità: è cambiato il concetto di libertà, è cambiato lo stesso concetto di persona fisica.

148 Stefano Rodotà, *Nuovi soggetti, nuovi diritti, nuovi conflitti*, op. cit., pagg. 7 - 23

149 Amedeo Santosuosso, *Genetica, diritto e giustizia: un futuro già in atto*, in Amedeo Santosuosso, Carlo Alberto Redi, Silvia Garagna, Matteo Zuccotti (a cura di), *I giudici davanti alla genetica*, Ibis ed. (Pavia Collegio Ghislieri), 2002, pag. 62

Queste nuove sensibilità sociali creano ovviamente squilibri all'interno di uno stato governamentale che si trova spesso costretto a costruire dei modelli giuridici artificiali: la biopolitica irrompe nelle nostre vite.

È per tali motivi che **il diritto** cambia ruolo e forma, fino quasi a perdere sé stesso, **da *instrumentum regni* diviene *instrumentum scientiae***, il suo ruolo (quello che gli viene richiesto) è di legittimare tutto ciò che la scienza rende praticabile.

Le moderne biotecnologie stanno determinando uno sviluppo molto rapido della cultura scientifica: Alberto Pizzoferrato¹⁵⁰ scrive che **la rapidità di adattamento delle regole non è proporzionata alla rapidità di sviluppo della scienza e dell'ingegneria genetica in particolare (cd. *Law Lag*)**.

Il diritto, come sostiene anche Rodotà, ha una funzione di stabilizzazione, ma la realtà attuale non può essere immediatamente misurata, perché è molto aleatoria e probabilistica, a ciò inoltre si aggiunge il fatto che ci sono degli ambiti che la legge non può oltrepassare per non violare i principi di autonomia e dignità della persona.

Tutto questo sta dunque incidendo sulla struttura e sui processi della società, determinando nuovi paradigmi e nuove regole: il progresso sempre più intenso delle bioscienze sta determinando un affievolimento del diritto, il quale sembra trasformarsi in una variabile dipendente dai successi tecnologici, capaci addirittura di modificare la natura umana (una sorta di variabile in funzione della scienza). Si pone quindi in quest'ambito il tema del complesso processo di legittimazione del progresso scientifico e biotecnologico all'interno della società, che riguarda quindi gli intricati rapporti fra norme giuridiche, norme morali e norme tecnico - scientifiche.

Non sono pochi gli esperti i quali ritengono che l'intensa accelerazione del progresso nelle discipline (bio)mediche, delle bioscienze e delle biotecnologie si ponga oltre i classici processi evolutivi che noi conosciamo; non solo, il loro sviluppo potrebbe addirittura formare nuovi orientamenti, non esclusivamente rivolti alla cura.

Tale evoluzione scientifica ha quindi investito le basi della natura vivente, alterando i confini biologici ed alimentando speranze ed inquietudini.

L'esperienza giuridica è attraversata in pieno da queste tensioni, tanto che le tradizionali categorie del diritto (il concetto di persona, il principio di autonomia, la nozione di

150 Alberto Pizzoferrato, *Brevetto per invenzioni e biotecnologie*, Cedam ed. (Padova), 2002

discriminazione, ad esempio) vengono addirittura “spiazzate” o riformulate e ridefinite¹⁵¹: il rapporto tra diritto e scienza appare quindi complicato ed eterogeneo. Il sapere scientifico è soggetto a continui e costanti aggiornamenti e revisioni, e «[...] questi connotati di “mobilità” e di “provvisorietà” si riversano sulla formazione del diritto, sia legislativo, che giurisprudenziale, [...]»¹⁵².

Le domande da porsi sono: **ciò che è scientificamente e tecnicamente realizzabile è eticamente buono o giuridicamente corretto? La vita è plasmabile a piacimento oppure ci sono dei limiti che non devono essere oltrepassati? Fino a che punto sono legittimate o accettabili le nuove tecnologie? Oppure, che tipo di domande dobbiamo porci, come società, sull’uso e la conoscenza di queste tecniche?**

Matteo Galletti¹⁵³ afferma: «Limiti giuridici ed etici dell’operare scientifico esistono (almeno) fin dal Codice di Norimberga e ne esistono di ampiamente accettati nel mondo della ricerca biomedica attuale (si pensi al consenso informato come condizione necessaria per iniziare una sperimentazione o alla necessità di giustificare rigorosamente l’uso del placebo - anche se su questo secondo punto il dibattito è più fluido). Tutte le parti, inoltre, convergono sull’accettabilità di prore domande di carattere morale sull’uso della biotecnica. Ma, riprendendo quanto detto prima, il tipo di domande ritenute significative e il tipo di risposte da dare possono variare con il variare rispetto alle premesse accettate. Così il problema dei confini rispecchia il problema dei presupposti e delle nozioni usate. Per fare un esempio, vorrei proporre alcune considerazioni brevi e incomplete sulle possibili applicazioni della nozione di dignità umana per limitare la sperimentazione sulla clonazione umana a fini riproduttivi. Si può infatti sostenere (con una certa aura di universalità) che ogni ricerca che violi la dignità dell’uomo è da considerarsi immorale (e forse anche giuridicamente illecita). L’accettazione del principio si scontra poi con le difficoltà di applicazione: cosa si intende con dignità umana?

Una prima prospettiva la definisce in senso oggettivo-ontologico: la dignità è una proprietà di tutti gli individui, di carattere non empirico, che legittima un trattamento uguale ed esclude

151 Osservazione di Antonio D’Aloia, *Norme, giustizia, diritti nel tempo delle bio-tecnologie: note introduttive* in Antonio D’Aloia (a cura di), *Bio-tecnologie e valori costituzionali. Il contributo della giustizia costituzionale*, Atti del seminario di Parma, Giappichelli ed. (Torino), 2004

152 Così Mauro Volpi, *Introduzione*, in Mauro Volpi (a cura di), *Le biotecnologie: certezze e interrogativi*, Il Mulino ed. (Bologna), 2001, (pag. 9)

153 Matteo Galletti è un filosofo, dottore di ricerca in bioetica presso l’Università di Bologna ed attualmente post-doc researcher presso la facoltà di Lettere e Filosofia dell’Università di Firenze, fra i vari progetti, si è dedicato assiduamente alle questioni etiche legate alla genetica. Il seguente periodo riportato tra virgolette è tratto da un’intervista che l’Autrice scrivente gli ha sottoposto nel 2015

LOGGETTO DI STUDIO

alcune azioni e alcuni atteggiamenti. Così, si sostiene che clonazione umana violerebbe la dignità dell'uomo. Ma quando si scende del dettaglio, si vede che l'appello della dignità o si scompone in numerose altre nozioni (identità, integrità, ecc.) oppure rimane un appello a un elemento di difficile constatazione, postulato piuttosto che ostentato o dimostrato e comunque dipendente da premesse tacite o esplicite sull'origine divina dell'uomo o su un suo *unicum* metafisico. Un'altra possibilità è di intendere la dignità in senso oggettivo-pratico: "dignità" non designa una proprietà (empirica o metafisica) ma un valore etico-politico, costruito attraverso l'affermazione di una generale etica dei diritti, delle libertà e dell'uguaglianza (i diritti umani), derivabile dal rifiuto di certe pratiche (come l'olocausto nazista). Secondo questa prospettiva, la clonazione umana minaccerebbe un eventuale diritto alla differenza e alla libertà individuale, incorporato nel tessuto di valori di riferimento, ma non intaccherebbe alcuna proprietà che appartiene all'uomo così come è.

In questo caso, però, la dignità è qualcosa di contestuale e riferibile a certe coordinate storico-politiche, non universalizzabili. È parte, si direbbe, di una tradizione morale ben precisa e specifica, la cui trasposizione in altre tradizioni risulterebbe difficile o impossibile. Un'ultima possibilità è intendere la dignità in senso soggettivo. Così, se la ricerca rispetta standard minimi per cui non sfrutta le persone vulnerabili, non inganna i soggetti della sperimentazione, non infligge sofferenze non necessarie, ecc. non ha ulteriore senso porsi domande sulla dignità (in senso oggettivo). Si potrebbe aggiungere che tutte le sperimentazioni che coinvolgono esseri che non possono avere un senso minimo di percezione di sé (ad esempio, la capacità di provare piacere e dolore) non sollevano particolari problemi etici, se non quelli relativi alla sicurezza per le persone che invece possiedono queste capacità. Per tornare al nostro esempio, la clonazione umana susciterebbe, quindi, preoccupazioni *a posteriori* (quali sono gli effetti sull'identità personale del clonato?), a cui si deve rispondere facendo ricorso alla migliore conoscenza empirica possibile. Anche in questo caso la dignità è ridotta a qualcosa d'altro, ad esempio all'autonomia individuale o al senso personale di cosa significhi vivere una vita degna, e non è un valore o uno status univocamente definibile ma un concetto polisemantico, la cui specificazione dipende comunque da altre assunzioni.

Quindi, che il progresso della scienza biomedica sollevi domande morali è accettato da tutti: come si devono porre e quali risposte dare è una questione aperta.»

Si tratta di capire quindi come regolamentare questo "sogno biotecnologico", come delimitare quei confini fra il lecito e l'illecito e come risolvere i dilemmi etico morali posti da queste nuove

forme di dominio tecnologico: ecco che nasce la bioetica¹⁵⁴.

La **bioetica** è un'interdisciplina, ove interdisciplinarietà non significa né sovrapposizione di poteri, né prevalenza di un sapere sull'altro, né interferenza: interdisciplinarietà indica che ogni materia offre il suo contributo allo stesso oggetto di analisi integrandosi con le altre discipline.¹⁵⁵ Quindi, la sua funzione è quella di assicurare e verificare, con strumenti più “duttili” rispetto a quelli utilizzati dagli istituti giuridici tradizionali, la legittimazione sociale dei progressi scientifici e tecnologici; in sintesi, si propone di dare una risposta a quel quesito posto sopra: “quali sono i limiti di liceità delle biotecnologie?”

Accanto alla bioetica, si è sentita la necessità di porre delle regole anche giuridiche alle pratiche biomediche e biotecnologiche: per tale motivo, solo recentemente, si è sviluppata la disciplina del **biodiritto**, che si interroga sui confini giuridici delle biotecnologie.¹⁵⁶

Laura Palazzani evidenzia che, nonostante la bioetica sia nata molto tempo prima rispetto al biodiritto, tutt'oggi manca una chiara definizione dell'oggetto e degli ambiti di ricerca di queste due discipline, oltre che una precisa delimitazione dei loro compiti e delle loro finalità.¹⁵⁷

L'Autrice spiega anche che, se da un lato si avverte l'urgenza di creare regole che consentano di affievolire i contrasti, dall'altro si percepisce un maggior ritardo di una risposta giuridica concreta alla domanda bioetica sociale, fino al punto che si parla di “vuoti normativi” in

154 Il termine bioetica deriva dall'anglo - americano “*bioethics*”, un neologismo coniato dal medico **Van R. Potter** nel 1971, dopo la pubblicazione del suo libro “*Bioethics. Bridge to the future*”. Con il termine bioetica si fa riferimento a due componenti: la vita (*bios*) e l'etica (*ethos*). Potter voleva indicare un nuovo ambito intellettuale per le questioni morali sollevate dalle tecnologie emergenti, una sorta di ponte fra la cultura umanistica e quella scientifica. Il concetto subì molte resistenze ma finalmente nel 1978 venne stampata la “*Encyclopedia of Bioethics*”, un'opera che aprì la strada alla diffusione di questa nuova disciplina, caratterizzata in realtà da diverse aree tematiche costituite da medicina, giurisprudenza, biologia, psichiatria, filosofia che si uniscono e si intersecano l'una con l'altra.

Si conoscono due filoni bioetici: il primo è definito analitico, e ad esso appartengono autori quali Ronald Dworkin, Max Charlesworth, Hugo Tristan Engelhardt jr.; il secondo si ispira al pensiero esistenzialista ed ermeneutico, in esso troviamo personaggi quali Hans Jonas e Dietrich von Engelhardt (si veda Uberto Scarpelli, *Bioetica, alla ricerca dei principi*, in *Quaderni de Le Scienze*, n. 88/1996).

155 Così Laura Palazzani, *Introduzione alla biogiuridica*, Giappichelli ed. (Torino), 2005, pag. 7

156 La specificità del biodiritto è identificabile nella ricerca orientata all'elaborazione ed alla giustificazione di regole per disciplinare i comportamenti umani a livello sociale, nel contesto dell'avanzamento inarrestabile delle conoscenze scientifiche e delle applicazioni tecnologiche in biologia e medicina (Laura Palazzani, *lectio magistralis* presso il CIRSIFID di Bologna “*Oltre la terapia: le sfide bioetiche del potenziamento umano*”, 5 marzo 2014).

Lorenzo D'Avack scrive: «[...] bioetica e biodiritto non si sovrappongono, pure avendo analogo oggetto di riflessione, dato che il secondo, utilizzando una prospettiva specificatamente giuridica, non propone orientamenti alla coscienza per una soluzione che realizzi il bene, limitandosi, in linea con scelte già fatte proprie dalle carte costituzionali regionali ed internazionali, a prescrivere una determinata condotta, corredata da norme coercitive ed eteronome, che garantiscano la tutela della dignità umana a fronte delle offerte delle biotecnologie.» (Lorenzo D'Avack, *Diritti dell'uomo e biotecnologie: un conflitto da arbitrare*, in *Filosofia del diritto - Journal of Legal Philosophy*, vol. 1 / 2013, Il Mulino ed. (Bologna), pag. 14)

157 Laura Palazzani, *Il concetto di persona fra bioetica e diritto*, Giappichelli ed. (Torino), 1996, a pag. 10

bioetica¹⁵⁸. In realtà, non è propriamente un “vuoto giuridico”: esistono infatti a livello internazionale molte Raccomandazioni o Direttive, e così anche (seppure in maniera ridotta) in Italia; il problema sta forse nella mancanza di una certezza di regolamentazione, causata da quel ritardo del diritto stesso nei confronti della scienza. La Palazzani sostiene che le ragioni di questo ritardo sono varie: in *primis*, nel momento in cui nacque la bioetica come disciplina di studio, si riteneva che la materia fosse di competenza di filosofi o teologi, e non di giuristi; in *secundis*, la velocità delle scoperte scientifiche è talmente elevata che il diritto si mette sempre in moto più tardi, quando la scienza è ormai già andata oltre; anche l'interdisciplinarietà della materia rallenta i tempi del diritto, richiedendo agli operatori giuridici un continuo aggiornamento e confronto con esperti di discipline diverse; infine, un'ulteriore ragione della lentezza dei tempi giuridici può essere dovuta dal timore di cristallizzare in norme indicazioni di comportamento dai confini labili e mutevoli, determinando così una rigidità del sistema.¹⁵⁹

Di fronte a queste istanze etiche il diritto è in grado di dare risposte (e quindi norme) giuridiche?

Il diritto, si ripete, ha una funzione di stabilizzazione, ma la realtà attuale non può essere immediatamente misurata, perché è molto aleatoria e probabilistica, a ciò inoltre si aggiunge il fatto che ci sono degli ambiti che la legge non può oltrepassare per non violare i principi di autonomia e dignità della persona.

158 Questa riflessione è contenuta nell'altra opera di Laura Palazzani: *Introduzione alla biogiuridica*, op. cit.

159 Così Laura Palazzani, *Introduzione alla biogiuridica*, op. cit., pagg. 57 e ss.

L'Autrice ricostruisce **7 paradigmi** che rispondono alle esigenze di regolamentazione nella **convivenza fra bioetica e diritto**.

Un primo modello biogiuridico è quello dell'**astensionismo**: la bioetica sussiste indipendentemente dal legislatore, che deve astenersi da ogni intervento, considerato come violazione della libertà individuale. La bioetica qui è considerata come uno spazio libero dove potersi esprimere liberamente.

Un secondo modello, quello **liberale**, concepisce il diritto come una garanzia di libertà ed autodeterminazione individuali, e distingue fra diritti morali (riguardano la sfera morale di ognuno) e diritti giuridici (nati dall'ordinamento giuridico). Qui il diritto ha il compito di rimuovere gli ostacoli che impediscono al cittadino di compiere le proprie scelte autonomamente, però è un intervento minimo, il diritto ha l'unica funzione di garantire all'individuo l'espansione e la realizzazione delle libertà.

Terzo modello **pragmatico o convenzionale**. Il diritto interviene per l'utilità sociale e quindi per ricercare il massimo dei benefici al minimo dei costi (scopi extra giuridici).

Modello **formalistico**: il giurista è un tecnico del diritto e deve quindi occuparsi solo della dimensione esterna della legge.

Quinto modello, **procedurale**: il diritto deve tutelare l'etica pubblica, è quindi frutto di una convenzione fra più parti nella quale si fissano le regole e le procedure per la gestione dei conflitti sociali.

Il sesto modello è quello **contestuale**. Compito del diritto in bioetica è quello di proporre ragionamenti contestuali, senza pretendere né orientare, un ruolo quindi neutro, se non addirittura passivo, nel favorire il dibattito e ricercare il consenso.

Infine l'ultimo modello, quello **sociologico-fattuale**, per cui il diritto si identifica con la prassi, quindi con ciò che è deciso dai giudici; in tal caso la bioetica avrebbe una funzione secondaria (per approfondimenti si vedano le pagine 59 e ss. del libro dell'Autrice)

Ma, in un mondo dove il corpo viene letteralmente insidiato dalla scienza, dove gli interventi scientifici vanno a modificare l'identità, l'essere di ognuno di noi, il diritto potrebbe diventare una mera procedura, e perdere il suo ruolo da guida che gli era stato affidato sin dal lontano Giuspositivismo.

Il giurista Natalino Irti afferma che il diritto dovrebbe intervenire e non delegare ai poteri della bio-tecnica la guida degli uomini, tuttavia, egli non risolve concretamente il problema, anche se, continua, sarebbe possibile ipotizzare che il biodiritto (il quale si qualifica come una sorta di comando normativo) riesca ad adeguare le scienze alle norme e vice versa, ma la vera regolamentazione giuridica potrebbe in realtà essere affidata ai c.d. sistemi di normazione derivati, in particolare quelli giurisprudenziali (maggiormente flessibili).¹⁶⁰

Se prima le conquiste scientifiche della società si adattavano alla dimensione giuridica, ora abbiamo invece il diritto che si adatta alla scienza: è la scienza stessa che si impone sul diritto e travalica i suoi confini, impedendo quindi allo stato governamentale di regularsi.

La bioetica ed il biodiritto potrebbero essere strumenti non sufficienti per risolvere questa (parziale) inadeguatezza del diritto, però, risultano essere almeno una mossa strategica che consente di capire l'evoluzione scientifica, sociale e giuridica che stiamo attraversando (senza contare che le opinioni, pur non vincolanti, di molti organismi che si occupano di decisioni (bio)etiche stanno diventando regole di *soft law*, che non sono *legally binding*).¹⁶¹

La tecnica ci fornisce gli strumenti, ma che diritto ha l'uomo di ritenersi superiore e valicare la progettualità della natura divenendo egli stesso creatore sulla propria vita? Che ha diritto ha di fare tutto questo senza porsi dubbi di carattere etico? Dove trovare un'Autorità che dia una regola a tutto questo e definisca i limiti ed i parametri della attività umane?

Qui torna in evidenza il problema della natura: è ancora possibile fare riferimento ad una natura che ha mutato forma e viene continuamente trasformata dalla tecnica? Oggi c'è un vuoto normativo, e c'è il rischio che esso venga colmato proprio dalla tecnologia stessa, con le sue regole e le sue imposizioni.¹⁶²

160 Natalino Irti, *Il salvagente della forma*, Laterza ed. (Roma - Milano), 2007

161 **RRI**: il diritto viene sempre di più concepito come un **learning process**, dentro cui il rapporto fra norme e principi viene regolato attraverso l'uso di codici soft, poi mano a mano che maturano le esperienze ed i risultati concreti, si possono costruire regole di *hard law*

162 «È iniziato un processo di tecnicizzazione della natura che dà origine alla tecno morfosi, vale a dire alla convinzione che sia la tecnica a dare forma al mondo» (Massimo Marassi, *I fini della tecnoscienza e le ragioni dell'etica*, in Francesco Botturi (a cura di), *Prospettiva dell'azione e figure del bene*, Vita e Pensiero, (Milano), 2008)

Come giustificare una simile ideologia e legittimarne il potere?¹⁶³

La regolamentazione costituisce sicuramente un'importante funzione protettiva. È noto che i regolamenti possono avere diverse funzioni¹⁶⁴, ma la questione cruciale sta nel determinare come e quanto le biotecnologie debbano essere oggetto di controllo giuridico.

Gli argomenti a favore di tale controllo consentono di ritenere che esso consentirebbe una protezione per gli individui che si trovano in una posizione svantaggiata, verrebbero eliminate le discriminazioni e ci sarebbe così una maggiore consapevolezza nell'uso delle biotecnologie.

Gli argomenti a contrario potrebbero consistere nella convinzione che un controllo porterebbe ad una riduzione dell'autonomia degli scienziati i quali, privati delle loro libertà, frenerebbero i progressi della scienza, senza contare che il diritto, come già ripetuto in precedenza, è troppo lento rispetto alla velocità della tecnica.

La legislazione dovrebbe quindi essere completata dall'informazione, dall'educazione, da linee guida per i professionisti del settore e da codici di condotta, che ricomprendano, da un lato, principi di carattere etico morale (bioetico), dall'altro regole vere e proprie (biodiritto).¹⁶⁵

163 «Il tema della fallacia naturalistica ritorna nella nostra era tecnologica nella quale ha grande rilevanza soprattutto la risposta ultima che si dà agli interrogativi di fondo che sono molto complessi e che non possono essere soddisfatti solo con risposte che si traggano immediatamente dall'osservazione di dati di fatto [...] C'è una relazione tra norma e fatto, tra valore e fatto? È possibile oggi ricavare da un'esperienza stratificata un riferimento a regolarità utili che facciano assurgere l'esperienza a guida di condotta? È possibile evitare la ricombinazione delle proposizioni speculative con quelle pratiche? Viene in mente la teoria di Rawls là dove riconosce che ogni persona adulta e di normali capacità razionali ha in sé un senso della giustizia come ha il senso della grammaticalità della propria lingua madre, e che per conoscere i giudizi relativi alla giustizia nella loro grande varietà occorre individuare i principi che ne stanno alla base.[...] Quello che balza agli occhi in una società dell'immagine e della parola è che ad essere mutato è proprio l'atteggiamento di fronte alla verità e ai valori, in quanto sembra essere venuta meno [...] la stessa ricerca del valore e il bisogno a fare riferimento ad un qualche valore sia pure soggettivamente scelto o accettato, che non sia la rivendicazione della particolarità che espunge la relazionalità. E da questo punto di vista è indubbio che oggi ci troviamo di fronte ad un'altra contraddizione, quella tra la mancanza del senso del valore della giustizia e pure l'aspirazione della giustizia [...]» così Teresa Serra, *Natura, diritto e tecnica*, in *Vita, libertà e sicurezza della persona nella Costituzione Italiana e nella Dichiarazione Universale dei Diritti dell'Uomo*, Giovanni Tarantino (a cura di), Atti delle Giornate di Studio Università del Salento, 23 - 25 ottobre 2008, Ediz. Scientifiche Italiane (Napoli), 2008, pagg. 262 - 263

164 Linda Nielsen, *Dalla bioetica alla biolegislazione*, in Cosimo Marco Mazzoni (a cura di), *Una norma giuridica per la bioetica*, Il Mulino ed. (Bologna), 1998, a pag. 48 scrive che i regolamenti possono avere funzioni differenti:

- a) una funzione normativa, per cui valori ed interessi sono degni di protezione in caso di qualsiasi tipo di violazione (esempi: protezione della dignità umana, protezione contro la discriminazione genetica, proibizione clonazione, etc.);
- b) una funzione protettiva, che istituisce sanzioni contro le violazioni e minimizza i rischi (ad esempio la protezione dei bambini nati tramite PMA);
- c) una funzione dichiarativa e di regolazione, che garantisce chiarezza e certezza, il diritto può garantire che gli operatori sappiano cosa è accettato e cosa non lo è ed agire di conseguenza

165 Linda Nielsen, *Dalla bioetica alla biolegislazione*, op. cit., pagg. 53 e ss., propone **modelli differenti di protezione e regolazione:**

Modello 1: Controllo individuale - approccio privato all'ordinamento. Il vantaggio di questo approccio sta

Scienza e società, scienza e istituzioni politiche sono ormai inscindibili e commistionate. A livello internazionale-comunitario, in Europa il problema fra gli stati diventa un elemento decisivo nell'elaborazione delle questioni: gli Stati sono infatti liberi di adottare i propri valori etici a seconda delle proprie rappresentanze politiche al potere. Il tipo di prospettiva che nel Nostro Paese viene veicolata è l'**autoreferenzialità della comunità scientifica**¹⁶⁶: si tratta di una visione della scienza tradizionalmente positivista, individuando in essa quelle connotazioni neutrali ed oggettive che sembrano invece assenti nel diritto e nella politica. I due sistemi, scienza e diritto, giocano reciprocamente fra di loro, alternandosi, sedimentandosi, stratificandosi: la scienza è un'istituzione sociale dinamica, che definisce un ordine; il diritto contribuisce a determinare quale sia la scienza legalmente rilevante, e come dovrebbero essere interpretati e codificati i dati scientifici; la conoscenza del diritto implica la conoscenza della scienza e viceversa.¹⁶⁷

Quindi **scienza connessa a scelte pubbliche (*policy-related science*)**: essa, dovendo definire e risolvere questioni sociali, è intimamente legata alla politica. Nel 2001 la Commissione Europea

nella fiducia nell'autonomia e nella responsabilità dell'individuo, che quindi si autoregola. Inoltre, nessuna situazione viene considerata come un problema fintantochè essa non si riveli tale, inoltre non vengono redatti regolamenti. Lo svantaggio sta nel fatto che il più potente finirà col trovarsi nella posizione migliore, mentre i gruppi più vulnerabili potrebbero essere lasciati privi di protezione contro gli abusi; non dà riposta a nessuna delle questioni fondamentali sollevata dalle applicazioni della genetica umana rendendo difficile la percezione e la comprensione delle conseguenze sociali. Questo tipo di controllo sembra essere particolarmente adatto alle questioni dell'assistenza sanitaria, mentre appare insufficiente quando siano in gioco interessi che toccano la società

Modello 2: Controllo professionale e comitati etici - approccio liberale. Questo approccio sottolinea la procedura e funzione normatrice del diritto. I codici etici possono costituire una guida per il campo dell'etica, mentre i comitati etici possono incoraggiare il dibattito sulle questioni correlate. Questo approccio appare adeguato in questioni di assistenza sanitaria e laddove il rapporto medico / paziente sia preminente.

Modello 3: Controllo a livello di comunità - il sistema di regolazione parziale. Questo approccio comporta l'attuazione di un certo numero di misure di sicurezza assai complesse. Il modello sottolinea la funzione di protezione, mentre al contempo assolve alla funzione di regolamentazione. Il vantaggio sta nel fatto che la legislazione prevede alcune misure di sicurezza che difficilmente possono essere aggirate; al tempo stesso la possibilità che vengano concesse autorizzazioni rende il sistema più flessibile. Lo svantaggio sta nel fatto che, a seconda dei futuri sviluppi, questo sistema può rivelarsi eccessivamente permissivo o restrittivo. Una legislazione vincolante, difficile da modificare, può essere inadatta in campi così incerti e in continuo sviluppo.

Modello 4: Controllo a livello di comunità - il sistema proibizionista. Questo sistema si basa su una protezione totale dell'integrità personale, sociale ed economica tramite un intervento anticipato. Il diritto regola quasi tutti gli aspetti, con la frequente introduzione di sanzioni. Il vantaggio sta nel fatto che la situazione non "sfugge mai di mano", in forza del principio che ciò che non è proibito si considera normalmente come permesso. Lo svantaggio sta nel fatto che le proibizioni si impongono prima che sorgano i problemi. Probabilmente tale modello si rivela più adatto nel caso in cui siano in gioco questioni di carattere economico.

166 Modello della *Science speaks trough to power*, la scienza è neutrale, ed è l'unica in grado di trasmettere le conoscenze alle policies (Wildafsky, 1979)

167 Tale visione, pur riconoscendo il carattere privilegiato del linguaggio della scienza, è consapevole della politicità delle decisioni sociali sulla scienza: di fatto il modello *speaking trough to power* attribuisce alla scienza un ruolo che spetta alla società (per approfondimenti si legga l'articolo di Mariachiara Tallacchini, *Stato di scienza. Tecnoscienza, policy e diritto*, in <http://www.federalismi.it> n. 16/2005)

ha pubblicato un **Libro Bianco sulla Governance** (*White Paper on Governance 2001*)¹⁶⁸ volto alla ricerca di una partecipazione democratica in Europa, ad un coinvolgimento pubblico della definizione di questioni scientifiche (consultazione/partecipazione del cittadino), tanto che si parla di “*citizen science*” e di **diritti di cittadinanza scientifica**. In sostanza si tratta di coinvolgere i cittadini nelle decisioni pubbliche che dipendono dai saperi scientifici *expertises* scientifici e pluralistici. Per quanto riguarda il governo della scienza, il documento auspica un processo di democratizzazione nel rapporto tra scienza e società per rispondere ad una duplice esigenza: da un lato estendere la consultazione con gli scienziati al fine di una maggior diffusione delle conoscenze, dall’altro coinvolgere i cittadini nelle decisioni pubbliche (che dipendono dalle attività scientifiche).¹⁶⁹

In un campo spesso di difficile comprensione, ed aperto verso scenari che vanno oltre i singoli ambiti nazionali, i giuristi italiani incontrano perciò molti ostacoli.

In primo luogo la scienza si sviluppa a livello globale, e quindi nazionale ed internazionale, è perciò arduo trovare dei principi comuni, universali e condivisibili da tutti, vista la multidimensionalità della ricerca: in tal senso, i principi desumibili dalla nostra Costituzione potrebbero essere contenuti agli articoli 9 (“La Repubblica promuove lo sviluppo della cultura e della ricerca scientifica e tecnica”) e 33 Cost. (“L’arte e la scienza sono libere e libero ne è

168 Comunicazione della Commissione, del 25 luglio 2001, « Governance europea - Un libro bianco » [COM(2001) 428 def. - Gazzetta ufficiale C 287 del 12.10.2001

«È necessario riformare la governance europea al fine di avvicinare i cittadini alle istituzioni europee. Cinque principi sono alla base di una buona governance:

apertura: le istituzioni europee devono dare maggiore importanza alla trasparenza e alla comunicazione delle loro decisioni;

partecipazione: è opportuno coinvolgere in maniera più sistematica i cittadini nell’elaborazione e nell’attuazione delle politiche;

responsabilità: è necessario un chiarimento del ruolo di ciascuno nel processo decisionale. Ogni operatore interessato deve successivamente assumere la responsabilità del ruolo assegnatogli;

efficacia: le decisioni devono essere prese al livello e nel momento adeguati e produrre i risultati ricercati;

coerenza: le politiche svolte dall’Unione sono estremamente diverse e rendono necessario un grande sforzo di coerenza.»

169 In primo luogo, si tratta di rendere il processo decisionale scientifico più rispondente ai bisogni della società; bisogna inoltre ristabilire una connessione fra discipline molto diverse fra loro, ma intimamente legate. Mariachiara Tallacchini sostiene che l’esigenza di coinvolgere maggiormente i cittadini nelle decisioni science-based si lega ad una rinnovata visione dei diritti di democrazia: se prima la scienza veniva vista come un’autorità indiscussa ed i suoi risultati/attività come dati di fatto indiscutibili; **nelle idee di cittadinanza scientifica e di cittadino esperto si verifica una redistribuzione dei poteri decisionali: tutte le conoscenze devono confrontarsi fra di loro, si devono quindi stabilire nuove condizioni di accreditamento pubblico e nuove forme di controllo (pubblico), per cui nessuna forma di sapere può più essere considerata come valida ed assoluta.** (per approfondimenti si veda Mariachiara Tallacchini, *Stato di scienza? Tecnoscienza, Policy e diritto*, op. cit.)

l'insegnamento”), rimangono tuttavia degli spunti di riflessione che non esauriscono la questione.¹⁷⁰

In secondo luogo, risulta molto difficile il bilanciamento fra libertà della ricerca (scientifica) e tutela della salute umana, che nella nostra Carta fondamentale viene sancita dall'art. 32 (“La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti. Nessuno può essere obbligato ad un determinato trattamento sanitario obbligatorio se non per disposizione di legge. La legge non può in nessun caso violare i limiti del rispetto della persona umana”). Il problema dei limiti, in questo caso, viene risolto ricorrendo al c.d. “criterio di ragionevolezza aggravato”¹⁷¹.

C'è chi ha sottolineato che, per consentire una definizione stabile dei confini, la Costituzione può essere usata in un duplice modo: o da un punto di vista sostanziale o da un punto di vista procedurale.¹⁷²

Dal punto di vista sostanziale si tratterebbe di individuare dei principi comuni, per tutte le problematiche, che siano direttamente applicabili: e fra questi indichiamo gli articoli 2, 3, 9, 13, 32 e 33 della Costituzione, che tutelano la persona, il suo libero sviluppo, la salute ma anche la ricerca scientifica e l'iniziativa economica privata. Tuttavia le interpretazioni ed i bilanciamenti sarebbero in tali casi molteplici.

Pare quindi che la strategia migliore sia quella procedurale, «che prenda sul serio e dia spazio ad una pluralità di contributi»¹⁷³, una sorta di controllo esterno: agli organi di indirizzo spetterebbe scegliere, fra le varie valutazioni scientifiche, quelle più “vicine” ai valori costituzionali, al giudice spetterebbe invece individuare ed espellere ciò che è incompatibile con la scienza, bilanciando i valori in gioco.

170 Si veda Roberto Bin, *La Corte e la scienza*, in A. D'Aloia (a cura di), *Bioteologie e valori costituzionali. Il contributo della giustizia costituzionale*, Giappichelli ed. (Torino), 2006

171 Così Roberto Bin, *La Corte e la scienza*, op. cit., che specifica: «Bisogna innanzi tutto valutare se il fine, gli interessi che si contrappongono e in nome dei quali si intende limitare la ricerca siano apprezzabili; poi è necessario verificarne la congruità, ossia se la disposizione introdotta si ponga come uno strumento efficiente per raggiungere quel fine; ed infine considerare se lo strumento sia proporzionato allo scopo o non comporti invece un sacrificio eccessivo per la libertà incisa» (a pag. 217)

172 Carlo Casonato, *Bioetica e pluralismo nello Stato costituzionale*, in Carlo Casonato, Cinzia Piciocchi (a cura di), *Biodiritto in dialogo*, Cedam ed. (Padova), 2006, a pagg. 19 e ss.

173 Carlo Casonato, *Bioetica e pluralismo nello Stato costituzionale*, op. cit., a pag. 29

Capitolo 3

IL DIRITTO ALLA RISERVATEZZA NELL'USO DEL DATO GENETICO IN AMBITO CURATIVO

1. Uso del dato genetico in ambito curativo: quali sono le modalità di regolamento e trattamento?

1.1 Contesto normativo a livello internazionale

Occorre fornire un quadro generale delle fonti normative che si occupano della materia.

Fin dall'inizio degli anni Ottanta il Consiglio d'Europa mostra particolare attenzione a tale disciplina, come documenta il fatto che nel maggio 1981 l'Assemblea parlamentare organizzò a Copenaghen un'audizione, nel corso della quale venne presentato un rapporto sui problemi posti dall'ingegneria genetica¹.

Da tale audizione scaturì la *Raccomandazione R n. 934 (1982)*², in cui, al punto n.7, sono contenute importanti previsioni, come la necessità di un esplicito riconoscimento (da parte delle legislazioni nazionali) del **diritto ad un patrimonio genetico non modificato**, se non per obiettivi terapeutici predeterminati in base ad una lista di patologie da trattarsi con la terapia genica; e l'opportunità di regolare il prelievo, la conservazione e lo sfruttamento delle informazioni genetiche.

Negli anni successivi la posizione del Consiglio d'Europa è andata progressivamente specificandosi, in particolare, con altre due *Raccomandazioni: R n. 1046(1986)* e *R n. 1100(1989)*.

Nella prima³, riguardante l'uso di embrioni e di feti umani per scopi diagnostici, terapeutici e commerciali, dopo la riaffermazione del diritto ad un patrimonio genetico non artificialmente modificato, sono elencate alcune pratiche genetiche che costituiscono «un uso indesiderato e una deviazione» e che non possono essere ritenute lecite in nessun caso: tra queste, la creazione

1 L'informazione è tratta da Ilja R. Pavone, *La Convenzione Europea sulla biomedicina*, Milano, Giuffrè, 2009

2 Raccomandazione n. 934(1982) reperibile sul sito internet dell'Assemblea del Consiglio d'Europa: <http://assembly.coe.int/Documents/AdoptedText/ta82/ERC934.htm>

3 Raccomandazione n. 1046(1986) reperibile sul sito <http://assembly.coe.int/Documents/AdoptedText/ta82/ERC1046.htm>

di esseri umani identici per clonazione; la fusione di gameti con quelli di altra specie animale; la fusione di embrioni o qualsiasi altra operazione che possa produrre chimere; la scelta del sesso attraverso manipolazioni genetiche a scopi non terapeutici. In questa Raccomandazione viene quindi esplicitato che talune pratiche, indipendentemente dalla loro finalità, sono considerate lesive del diritto dell'uomo ad ereditare un patrimonio genetico non modificato artificialmente. Tale principio è ribadito nella successiva Raccomandazione sopra citata, la n. 1100/1989⁴, che contiene un divieto esplicito di «qualsiasi forma di terapia genica sulla linea germinale⁵», che avrebbe come effetto una modificazione del patrimonio genetico del soggetto interessato trasmissibile ai suoi discendenti.

La tappa successiva è l'approvazione, il 16 marzo 1989, dell'importante *Risoluzione sui problemi etici e giuridici della manipolazione genetica*⁶: documento nel quale si afferma espressamente che anche una modificazione parziale del patrimonio ereditario rappresenta una falsificazione dell'identità dell'uomo, inammissibile ed ingiustificabile, in quanto si tratta di un bene giuridico altamente personale. Essa all'art. 22 recita: «le modificazioni genetiche sulle cellule somatiche sono fondamentalmente una terapia accettabile, a condizione che il paziente sia stato debitamente informato in merito ad essa e abbia espresso il proprio consenso a sottoporvisi»; all'art. 27 ribadisce il divieto assoluto «per tutti gli esperimenti diretti a modificare il patrimonio genetico umano», prevedendo all'art. 28 il divieto per legge di qualsiasi modificazione genetica sulle cellule umane della linea germinale.

Vi è poi un'ulteriore ed articolata serie di Raccomandazioni del Consiglio d'Europa, che attestano la delicatezza della materia in questione.

Con la *R(90)13 sugli screening genetici e la diagnosi genetica prenatale*, si enuclea una serie di principi per cui: in *primis*, i test non devono essere eseguiti nel caso in cui manchi un'appropriata consulenza genetica, ma devono essere effettuati solo in caso di serio rischio per la salute del bambino ed in laboratori qualificati, sotto la responsabilità di un medico; è previsto poi che anche le persone legalmente incapaci, con l'ausilio dei loro legali rappresentanti,

4 Raccomandazione n. 1100(1989) reperibile sul sito <http://assembly.coe.int/Documents/AdoptedText/ta82/ERC1100.htm>

5 Secondo Simona Ferrari e Giovanni Romeo, *La terapia genica*, in Stefano Canestrari, Gilda Ferrando, C.M. Mazzoni, Stefano Rodotà, Paolo Zatti, (a cura di), *Trattato di Biodiritto, Il Governo del Corpo* Tomo I, Giuffrè ed.(Milano), 2003, pagg. 607 ss., si possono identificare due tipi di terapia genica: quella germinale, capace di influenzare la trasmissione del patrimonio genetico alle generazioni successive, e quella della linea somatica, che interessa le cellule di un singolo individuo

6 EP (European Parliament), *Resolution on the Ethical and Legal Problems of Genetic Engineering*, in *Official Journal*, 1989, C96, 165

possono ricorrere a tali test; ed infine, i dati che emergono dallo *screening* sono confidenziali, il loro trattamento è finalizzato solo alla prevenzione, diagnosi e cura delle malattie (viene quindi posta una limitazione all'accesso).

La successiva *Raccomandazione R(92)3 sui test genetici e le diagnosi genetiche per finalità medico-sanitarie*, emanata dal Comitato dei Ministri del Consiglio d'Europa, è volta ad assicurare procedure di esecuzione rispettose del segreto medico-professionale, ad incentivare la corretta formazione del personale sanitario ed a combattere, altresì, i pericoli di discriminazione e di stigmatizzazione sociale derivanti da una più approfondita conoscenza della natura genetica di ciascuno. Vengono ivi fornite definizioni specifiche: con il termine «test genetici» ci si riferisce a quei test che servono per la diagnosi e la classificazione delle malattie genetiche, per identificare i portatori di un difetto genetico, e per identificare una grave malattia genetica prima dell'inizio dei sintomi, a scopo di prevenzione.

Per **diagnosi genetica** si intendono i test compiuti per diagnosticare un supposto difetto in un individuo; per **screening genetico** s'intendono i test genetici condotti su una popolazione nel suo complesso o su un "sottoinsieme" di essa, senza il precedente sospetto che gli individui testati possano portare il tratto.

Si raccomanda poi che devono essere previste norme professionali di condotta, ai fini di prevenire il cattivo uso di tali informazioni, ed eventuali dati genetici inaspettatamente rilevati da un test, o da uno *screening* genetico, vanno comunicati alla persona solo se aventi un'importanza clinica diretta per la stessa o per la sua famiglia.

Infine, particolare rilievo assume la *Raccomandazione R(97)5*, relativa alla protezione dei dati sanitari, adottata dal Comitato dei ministri del Consiglio d'Europa il 13 febbraio 1997⁷, il cui allegato stabilisce, al punto 1, che i dati genetici sono «quei dati, indipendentemente dalla tipologia, che riguardano i caratteri ereditari di un individuo o le modalità di trasmissione di tali caratteri nell'ambito di un gruppo di individui legati da vincoli di parentela». Si precisa, inoltre, che l'espressione dai genetici si riferisce ad ogni dato che riguardi lo scambio di informazioni genetiche (geni) che riguardano un individuo o una linea genetica, il rapporto con gli aspetti

7 Raccomandazione R(97)5 su "*Protection on Medical Data*" della Commissione dei Ministri degli Stati Membri, in sostituzione della Raccomandazione 81(1), predisporre regole sulla raccolta ed il trattamento automatico di tutti i dati medici, determina i principi di salvaguardia sui dati genetici, ed utili definizioni tese a differenziare i primi dai secondi. In particolare, la Raccomandazione, sulla base di decenni di esperienza pratica e specialistica, include: i dati genetici per esigenze di raccolta, trattamento e diffusione di dati personali di natura medica; previsioni sul consenso informato; regole sulle questioni di sicurezza; regole relative alle questioni legate alla ricerca (reperibile in inglese sul sito <http://www.garanteprivacy.it> - docweb n. 179880; la traduzione italiana non ufficiale è reperibile sul sito <http://www.privacy.it/CER-97-5.html>)

(della salute o di una malattia) che possano costituire o meno un carattere identificabile.

In ordine alle finalità di raccolta e del trattamento dei dati, infine, vengono precisati anche i criteri, statuendo, al punto 4.7 dell'allegato, che i dati genetici raccolti e trattati a fini di prevenzione, diagnostica o a fini terapeutici o, ancora, per scopi di ricerca scientifica, non dovranno essere utilizzati se non per quel particolare fine e per consentire alla persona interessata di prendere una decisione in maniera libera e consapevole.

Maggiori garanzie vengono poi previste al punto 4.8 per tutti quei trattamenti connessi a procedimenti giudiziari (civili e/o penali) aventi ad oggetto dati genetici. Tuttavia, la regola per cui ogni trattamento deve avvenire secondo la finalità per la quale è stato iniziato è suscettibile della deroga di cui al punto 4.9 dell'allegato, in base al quale «la raccolta ed il trattamento di dati genetici può avvenire anche per fini diversi da quelli espressamente indicati ai punti 4.7. e 4.8 ogni qual volta l'interesse da tutelare sia quello della salute della persona stessa o di un terzo, se gli stessi si trovano in pericolo o sussiste un grave pregiudizio per la loro salute.

Ulteriore finalità individuata è quella della ricerca scientifica, rispetto alla quale gli enormi vantaggi per la collettività derivanti dallo studio della genetica devono essere necessariamente contemperati con la tutela della riservatezza degli interessati, garantita *in primis* dallo strumento dell'anonimato.

A queste Raccomandazioni e Risoluzioni fa seguito la *Convenzione europea sui diritti dell'uomo e la biomedicina*, meglio nota come *Convenzione di Oviedo*, approvata il 4 aprile 1997, e ratificata in Italia con la l. 28 marzo 2001, n. 145.⁸ Essa si propone di provvedere alla

8 Il testo in lingua italiana è apparso in versione non ufficiale in *Bioetica*, 1998, pagg. 581-591. Reperibile anche on-line. Si ricorda il dibattito, già affrontato nel capitolo precedente del medesimo lavoro, relativo alla mancata o meno ratificazione della Convenzione in Italia. Il Parlamento italiano, attraverso la legge 145 del 2001, ha, per un verso, autorizzato il Presidente della Repubblica a ratificare la Convenzione sui diritti dell'uomo e sulla biomedicina, adottata nell'ambito del Consiglio d'Europa (art. 1); contemporaneamente, ha conferito «piena e completa esecuzione» al trattato medesimo e relativo protocollo addizionale (art. 2), perfezionando il tradizionale schema legislativo in materia attraverso la previsione di una «clausola di adattamento» del diritto interno al contenuto del trattato, conferendo a tal fine una delega (mai esercitata) al Governo (art. 3). «Pertanto, il modello tripartito di regolazione dei rapporti tra diritto interno e diritto internazionale, fondato sulla catena funzionale «autorizzazione-esecuzione-adattamento», sembra essere stato formalmente rispettato dalla legge 145/2001, potendosi quindi teoricamente condividere l'affermazione in base alla quale «la Convenzione di Oviedo, in realtà, è stata non solo ratificata dal nostro Paese, in virtù dell'autorizzazione contenuta all'art. 1 della citata legge n. 145/2001, bensì anche eseguita, ossia fatta oggetto di adattamento speciale con la formula «piena e intera esecuzione è data...» (art. 2, l. n. 145/2001). Tuttavia, tale definitiva affermazione rischia di assumere un valore assertivo esclusivamente presunto, dal momento che è necessario preliminarmente verificare la concreta perfezione giuridica della condizione, la ratifica, sulla quale viene a fondarsi l'operatività dell'esecuzione del trattato: occorre, quindi, verificare se lo Stato italiano sia effettivamente impegnato a livello internazionale attraverso il completamento della procedura di ratifica» per approfondimenti si veda Simone Penasa, *Alla ricerca dell'anello mancante: il deposito dello strumento di ratifica della Convenzione di Oviedo*, in *Forum Quad. Cost.*, Rassegna 2007. Recentemente, la **Corte di**

tutela dell'essere umano nella sua dignità ed integrità, impegnando gli Stati che l'hanno sottoscritta a garantire ad ogni persona il rispetto dei diritti e delle libertà fondamentali, nonché dell'integrità rispetto alle applicazioni della biologia e della medicina. Pone, innanzitutto, quale regola generale, che qualsiasi intervento nel campo della salute si fondi su un consenso libero, adeguatamente informato e revocabile della persona interessata (art. 5). Inoltre, sempre in via generale, all'art. 10 sancisce il diritto alla riservatezza delle informazioni relative alla salute ed il diritto di accesso ad esse da parte dell'interessato (del quale, tuttavia, tutela anche la volontà di non sapere), con restrizioni all'esercizio di tali diritti da disporsi solo in casi eccezionali ed in via legislativa. Bandisce, ancora, qualsiasi rapporto di scambio, vietando che il corpo umano o parte di esso possano essere fonte di profitto (art. 21).

In particolare, la *Convenzione di Oviedo* dedica un'apposita sezione al genoma umano (artt. 11, 12, 13 e 14)⁹, stabilendo una serie di divieti che hanno ad oggetto: la discriminazione in ragione del patrimonio genetico, l'utilizzo di test genetici predittivi (se non per fini medici o di ricerca medica ed in ogni caso con una consulenza genetica appropriata), gli interventi miranti a modificare il genoma (se non per ragioni preventive, diagnostiche o terapeutiche), l'utilizzo di tecniche volte alla selezione del sesso¹⁰. Con tali disposizioni si sancisce, da un lato, il diritto delle generazioni future ad ereditare un patrimonio genetico non modificato, dall'altro, il diritto di ogni individuo, previo libero ed informato consenso, a sottoporsi ad interventi genetici sulla linea cellulare somatica (e quindi non trasmissibili ai discendenti) purché essi perseguano

Cassazione, Sezione Prima Civile, sentenza 16/10/2007, n. 21748, ha espressamente rilevato che «sebbene il Parlamento ne abbia autorizzato la ratifica con la legge 28 marzo 2001, n. 145, **la Convenzione di Oviedo non è stata a tutt'oggi ratificata dallo Stato italiano**», specificando al contempo però che «da ciò non consegue che la Convenzione sia priva di alcun effetto nel nostro ordinamento» in quanto «all'accordo valido sul piano internazionale, ma non ancora eseguito all'interno dello Stato, può assegnarsi (...) una funzione ausiliaria sul piano interpretativo: esso dovrà cedere di fronte a norme interne contrarie, ma può e deve essere utilizzato nell'interpretazione di norme interne al fine di dare a queste una lettura il più possibile ad esso conforme».

9 *Convenzione per la protezione dei diritti dell'uomo e la dignità dell'essere umano riguardo alle applicazioni della biologia e della medicina (Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina)* **Art. 11. Non Discriminazione:** «Ogni forma di discriminazione nei confronti di una persona in ragione del suo patrimonio genetico è vietata»; **art. 12. Test genetici predittivi:** «Non si potrà procedere a dei test predittivi di malattie genetiche o che permettano sia di identificare il soggetto come portatore di un gene responsabile di una malattia sia di rivelare una predisposizione o una suscettibilità genetica a una malattia se non a fini medici o di ricerca medica, e sotto riserva di una consulenza genetica appropriata»; **art. 13. Interventi sul genoma umano:** «Un intervento che ha come obiettivo di modificare il genoma umano non può essere intrapreso che per delle ragioni preventive, diagnostiche o terapeutiche e solamente se non ha come scopo di introdurre una modifica nel genoma dei discendenti»; **art. 14. Non selezione del sesso:** «L'utilizzazione delle tecniche di assistenza medica alla procreazione non è ammessa per scegliere il sesso del nascituro, salvo che in vista di evitare una malattia ereditaria legata al sesso»

10 Un interessante contributo, in cui è data ampia considerazione ai principi espressi dalla Convenzione di Oviedo, è quello di Raffaella Di Marzio, *Manipolazioni genetiche della vita umana. Legittimazione e possibilità del discorso giuridico*, in *Riv. Crit. Dir. Priv.*, 2003, pagg. 521 e ss.

finalità preventive, diagnostiche o terapeutiche¹¹.

La rilevanza del documento è stata sottolineata dalla nostra Giurisprudenza, la quale ha affermato (in specifico riferimento alla *Convenzione di Oviedo*) che «in sede di interpretazione della legge, all'accordo valido sul piano internazionale, ma non ancora eseguito all'interno dello Stato, può assegnarsi «una funzione ausiliaria sul piano ermeneutico. [...] esso dovrà cedere di fronte a norme interne per dare così a queste una lettura più conforme»¹².

Nello stesso anno, l'11 novembre 1997, l'Unesco approva la *Dichiarazione Universale sul genoma umano*¹³. In essa viene introdotto il concetto di **genoma umano come «patrimonio dell'umanità»**. «Il genoma umano» si legge nella Dichiarazione «sottende l'unità fondamentale di tutti i membri della famiglia umana, come pure il riconoscimento della loro intrinseca dignità e della loro diversità...». Ad una prima lettura si potrebbe intendere il genoma quale elemento costitutivo della specie umana, quindi la dichiarazione, in questo senso, vieterebbe tutte le modificazioni che riguardano gli esseri umani viventi e, a maggior ragione, quelle trasmissibili ad essere umani futuri e solo individuali (sembra quindi adottare un criterio prevalentemente individualistico).

In realtà va in primo luogo notato che essa non affronta esplicitamente il problema della terapia genica germinale, ma, dopo aver sancito il divieto di pratiche genetiche contrarie alla dignità umana, rinvia al Comitato Internazionale di Bioetica dell'Unesco l'identificazione delle «pratiche che potrebbero essere contrarie alla dignità umana, come gli interventi sulle cellule germinali».

Adempiendo a questa previsione, nel 2003, tale Comitato ha pubblicato un documento nel quale sono presentate e discusse le pratiche genetiche più controverse, comprese le manipolazioni genetiche germinali¹⁴. L'art. 5 prevede che: «una ricerca, una cura o una diagnosi che incida sul genoma di un individuo può essere effettuata solo dopo un'analisi rigorosa e preliminare dei rischi e dei vantaggi potenziali collegati, in conformità ad ogni altra prescrizione prevista dalla legislazione nazionale; in tutti i casi sarà raccolto il consenso preliminare, libero ed informato dell'interessato. Se questo ultimo non è in grado di esprimerlo, il consenso o l'autorizzazione saranno ottenuti conformemente alla legge [...]». Il successivo art. 8 stabilisce

11 Demetrio Neri, *La Convenzione Europea di bioetica e la terapia genetica*, in *Bioetica*, 1998, 4, 516-525

12 Così Cass. Civ. 16.10.2007, n. 21748, in *Foro It.*, 2007, I, 3025

13 Il testo è pubblicato in lingua italiana in Judith Sandor, Marco Ventura (a cura di), *L'Unesco e la bioetica*, Celab ed., (Budapest) 2008

14 Si veda *UNESCO, IBC (International Bioethic Committee), Report of the implantation Genetic Diagnosis and Germ-line Intervention*, pubblicato sul sito internet Unesco all'indirizzo: <http://portal.unesco.org>

che «ogni individuo ha diritto, conformemente al diritto internazionale o al diritto interno, ad un risarcimento del danno subito per causa diretta e determinante per l'intervento sul proprio genoma». L'art. 12 prevede quindi che ognuno deve avere accesso ai progressi della biologia, della genetica e della medicina concernenti il genoma umano, nel rispetto della propria dignità e dei propri diritti».

Ulteriori indicazioni provengono da due Direttive europee, recepite entrambe nel nostro ordinamento. La *Direttiva 98/44/CE, sulla protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche*, la quale mira a creare un sistema di protezione efficace e ad armonizzare le legislazioni degli Stati membri, anche al fine di mantenere e promuovere gli investimenti in tali settori, incentivando l'attività di ricerca finalizzata all'ottenimento di brevetti. L'Italia, con molto ritardo, ha recepito i contenuti della Direttiva, che, in sostanza, riguarda la disciplina della proprietà intellettuale sulle invenzioni biotecnologiche¹⁵. Al di là degli aspetti prevalentemente tecnici della materia, che si esamineranno successivamente, giova però evidenziare che, nelle norme nazionali, sono stati precisati due punti importanti. In primo luogo, tra i casi di esclusione dalla brevettabilità figurano i procedimenti di modificazione dell'identità genetica germinale dell'essere umano e le invenzioni riguardanti i protocolli di *screening* genetico, il cui sfruttamento conduca ad una discriminazione o stigmatizzazione su basi genetiche, patologiche, razziali, etniche, ovvero aventi finalità eugenetiche e non diagnostiche. In secondo luogo, viene previsto l'obbligo di corredare la domanda volta all'ottenimento di un brevetto, relativa ad un'invenzione che ha per oggetto o utilizza materiale biologico di origine umana, dell'espresso consenso libero ed informato della persona da cui deriva il materiale, al fine di renderla edotta che le informazioni genetiche presenti nel campione biologico potranno divenire oggetto di un prodotto destinato allo sfruttamento commerciale.

La *Direttiva 2004/23/CE*¹⁶ stabilisce invece norme di qualità e di sicurezza per i tessuti e le cellule umane destinati ad applicazioni sull'uomo, al fine di assicurare un elevato livello di protezione della salute. Anche qui vengono esplicitati due principi, e sono quelli della tracciabilità del percorso di tessuti e cellule e dell'anonimato per tutti i dati, comprese le informazioni genetiche, raccolti¹⁷.

15 Il recepimento è avvenuto con d.l. 10.1.2006 n. 3, poi convertito nella l. 22.2.2006 n. 78 (in *Gazz. Uff.* n. 58 del 10.3.2006)

16 L'attuazione in Italia della Direttiva è avvenuta con D.lgs. n.191 del 6.11.2007 (in *Gazz. Uff.* n. 261 del 9.11.2007 - Suppl. ord. n. 228)

17 Per un maggior approfondimento si veda Gilda Ferrando, *Diritto e scienze della vita. Cellule e tessuti nelle recenti direttive europee*, in *Famiglia*, 2005, 1157 ss.

La *Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea*, o *Carta di Nizza*, del 2000, ripresa dal Trattato di Lisbona (2009), non contiene alcun articolo specifico dedicato alla genetica, fatta eccezione per l'art. 3, intitolato «Diritto all'integrità della persona», che genericamente prevede: «Ogni individuo ha diritto alla propria integrità fisica e psichica. Nell'ambito della medicina e della biologia deve essere in particolare rispettato il consenso libero ed informato della persona interessata, secondo le modalità definite dalla legge; il divieto delle pratiche eugenetiche; il divieto di fare del corpo umano una fonte di lucro; il divieto della clonazione riproduttiva degli esseri umani»¹⁸.

Dalla lettura dei lavori preparatori emerge che in una prima stesura la Carta prevedeva espressamente un diritto all'integrità genetica concretizzato dal divieto di modificazioni genetiche trasmissibili ai discendenti e, conseguentemente, la liceità delle sole modificazioni genetiche praticate a scopo preventivo, diagnostico e terapeutico.

Alcuni autori interpretano estensivamente l'art. 3, inserendolo nel più generale diritto all'integrità fisica, la quale andrebbe ricompresa nel diritto all'integrità del patrimonio genetico. Gli stessi Autori si appellano al divieto delle pratiche eugenetiche e della clonazione riproduttiva, in quanto da queste discenderebbe un più generale divieto di qualsiasi intervento genetico sulla linea germinale, cioè di qualunque modificazione genetica trasmissibile agli eredi, salvo nel caso di interventi di carattere terapeutico giustificati nel rispetto del diritto alla salute. Secondo altri¹⁹, invece, la decisione di non affermare esplicitamente l'esistenza di un diritto all'integrità genetica sembra essere motivata dalla volontà di non vietare gli interventi modificativi del patrimonio genetico umano che l'evoluzione biomedica potrebbe rendere disponibili per la prevenzione o guarigione di gravi patologie (fermo restando il divieto delle pratiche eugenetiche e della clonazione riproduttiva).

È del 2003 la *Dichiarazione sui Dati Genetici Umani* (UNESCO), volta ad «assicurare il rispetto per la dignità umana e la protezione dei diritti umani e delle libertà fondamentali nella raccolta, trattamento, uso e conservazione dei dati genetici e proteomici umani e dei materiali biologici da cui possono derivare, in accordo con gli imperativi di uguaglianza, giustizia e solidarietà [...]; stabilire i principi che dovrebbero guidare gli Stati nella redazione dei loro testi

18 Consultabile sul sito *internet* del Parlamento Europeo all'indirizzo <http://www.europal.europa.eu/charter/default.it.htm>.

19 Si veda, in particolare, Maria Grazia Giammarinaro, *Luci ed ombre della Carta Europea dei diritti*, in *Bioetica*, 2001, 4, pagg. 710 ss; Amedeo Santosuosso, *Integrità della persona, medicina e biologia: art. 3 della Carta di Nizza*, in *Danno e Resp.*, 2002, 8-9, pagg. 809 ss.

legislativi e delle politiche relative a tali questioni; formare la base per raccomandazioni [...]»²⁰. Tale documento è rilevante perché, oltre ad affermare l'esistenza di un'identità genetica (art. 3), individuare le caratteristiche proprie dei dati genetici (art. 4), all'art. 6 elenca una serie di procedure relative alla loro raccolta, utilizzo e conservazione, sancendo che dovrebbero essere consultati i comitati etici relativamente all'istituzione di norme tecniche, regolamenti, e raccomandazioni per la raccolta, il trattamento, l'uso e la conservazione dei dati genetici;²¹ gli Stati inoltre dovrebbero attivarsi per promuovere il diritto alla riservatezza degli individui e la segretezza dei dati genetici umani attraverso leggi nazionali specifiche²². I contenuti di questa

20 *Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici Umani*, 2003, in Judith Sandor, Marco Ventura (a cura di) *L'UNESCO e la bioetica. I testi fondamentali*, Celab ed. (Budapest) 2008, reperibile sul sito http://web.ceu.hu/celab/unesco_ita.pdf (art. 1)

21 *Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici Umani*, op. cit., art. 6 Procedure: «a) E' un imperativo etico che i dati genetici e proteomici umani siano raccolti, trattati, utilizzati e conservati secondo procedure trasparenti ed eticamente accettabili. Gli Stati dovrebbero attivarsi per coinvolgere la società civile nel procedimento decisionale riguardante le politiche generali di raccolta, trattamento, utilizzo e conservazione dei dati genetici e delle proteine dell'uomo e la valutazione della loro gestione, in particolar modo quando si tratti di studi genetici sulla popolazione. Questo processo decisionale, che può beneficiare delle esperienze compiute a livello internazionale, dovrebbe assicurare la libera espressione dei diversi punti di vista. b) **Dovrebbero essere promossi e istituiti comitati etici indipendenti, multidisciplinari e pluralisti a livello nazionale, regionale, locale e della singola istituzione**, secondo quanto previsto dall'articolo 16 della Dichiarazione Universale sul Genoma Umano e i Diritti Umani. Ove sia possibile, i comitati etici a livello nazionale dovrebbero essere consultati relativamente all'istituzione di norme tecniche, regolamenti, e raccomandazioni per la raccolta, il trattamento, l'uso e la conservazione dei dati genetici e delle proteine umani e dei materiali biologici. Essi dovrebbero anche essere consultati su questioni che non sono disciplinate da leggi nazionali. I comitati etici a livello locale o della singola istituzione dovrebbero essere consultati relativamente all'applicazione di queste norme a specifici progetti di ricerca. c) Quando la raccolta, il trattamento, l'uso, la conservazione di dati genetici o proteomici umani è condotta in due o più Stati, i comitati etici degli Stati coinvolti, ove possibile, dovrebbero essere consultati e l'esame delle questioni dovrebbe essere svolto a livello adeguato secondo i principi enunciati in questa Dichiarazione in base alle norme etiche e giuridiche adottate dagli Stati coinvolti. d) E' un imperativo etico che informazioni chiare, imparziali, sufficienti e adeguate siano fornite alla persona di cui si richiede il consenso informato, espresso libero e preventivo. Queste informazioni devono, oltre a fornire altri dettagli necessari, specificare le finalità per cui i dati genetici e proteomici umani sono raccolti dai materiali biologici e sono utilizzati e conservati. Queste informazioni dovrebbero indicare, se necessario, i rischi e le conseguenze. Queste informazioni dovrebbero anche indicare che la persona interessata può revocare il suo consenso, senza costrizione, e che la revoca non implica nessun tipo di sanzione o effetto negativo per la persona interessata.»

22 *Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici Umani*, op. cit., art. 14 Riservatezza e segretezza: «a) Gli Stati dovrebbero attivarsi per proteggere la riservatezza degli individui e la segretezza dei dati genetici umani associati a una persona, a una famiglia, o, dove appropriato, a un gruppo identificabile in base a leggi nazionali che siano conformi al diritto internazionale relativo ai diritti umani. b) I dati genetici e proteomici umani e i materiali biologici associati a una persona identificabile non dovrebbero essere resi noti o accessibili a terzi, in particolare ai datori di lavoro, alle compagnie assicurative, alle istituzioni educative e alla famiglia, fatta eccezione per importanti ragioni di interesse pubblico in situazioni espressamente stabilite dalla legge nazionale conforme con il diritto internazionale relativo ai diritti umani o quando è stato ottenuto il consenso libero preventivo informato e espresso della persona interessata, sempre che tale consenso sia conforme alle disposizioni di legge nazionali e al diritto internazionale relativo ai diritti umani. La riservatezza di un individuo che partecipa in uno studio basato sui dati genetici deve essere protetto e i dati dovrebbero avere un carattere di segretezza. c) Come regola generale, i dati genetici o proteomici umani e altri materiali biologici raccolti ai fini di ricerca scientifica o sperimentazione medica non dovrebbero essere associati ad una persona identificabile. Anche quando questi dati o altri materiali biologici sono dissociati da una persona identificabile, si devono prendere le precauzioni necessarie per assicurare la sicurezza dei dati e dei materiali biologici. d) I

Dichiarazione dimostrano quanto siano intersecati il valore della riservatezza e della protezione dei dati personali con i valori ed i principi insiti nella bioetica.

Il 6 e 7 maggio 2004 a *Bruxelles* ha avuto luogo un congresso organizzato dalla Commissione Europea per stimolare la riflessione sulle implicazioni etiche, sociali e giuridiche legate allo sviluppo e all'utilizzo dei test genetici. Le due giornate sono state dedicate alla lettura ed alla discussione di *25 Raccomandazioni*²³ proposte da un gruppo di lavoro multidisciplinare (composto da politici, accademici, bioingegneri, ed altri esperti) che per un anno ha lavorato alla loro stesura. Esse sono organizzate in tre grandi capitoli dedicati rispettivamente all'analisi del contesto generale, all'implementazione dei test genetici nei sistemi sanitari ed ai test genetici come strumento di ricerca: non si limitano ad enunciare un "codice di buona condotta" per i vari settori coinvolti, ma in alcuni casi hanno lo scopo di indicare un vero e proprio piano d'azione per implementare l'utilizzo dei test.

Vi si trovano tabelle (le quali elencano i vari test e *screening* genetici disponibili e le diverse caratteristiche), definizioni, raccolte e classificazioni dei dati genetici²⁴; si parla addirittura di "eccezionalità genetica", ovvero di quelle caratteristiche proprie dei dati genetici che li rendono diversi ed "eccezionali".

Nel 2008 il Consiglio d'Europa, allo scopo di esaminare gli aspetti etici e giuridici delle applicazioni della genetica, in particolare dei test genetici, ha approvato un *Protocollo aggiuntivo alla Convenzione di Oviedo (Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes)* nel quale si elaborano norme giuridiche atte a tutelare i diritti fondamentali della persona umana riguardo a tali applicazioni. Questo nuovo documento, oltre a definire principi riguardanti in particolare la garanzia della qualità dei servizi genetici, stabilisce norme generali per l'esecuzione di tali test, e ribadisce alcuni principi fondamentali²⁵, tra cui il dovere di assicurare un'adeguata consulenza

dati genetici o proteomici umani e altri materiali biologici raccolti ai fini di ricerca scientifica o di sperimentazione medica possono rimanere associati ad una persona identificabile solo se ciò sia necessario a portare avanti la ricerca e a condizione che la riservatezza dell'individuo e la segretezza dei dati o dei materiali biologici interessati siano protette in conformità della legge nazionale. e) I dati genetici e proteomici umani non dovrebbero essere conservati in modo da consentire l'identificazione del soggetto cui corrispondono oltre il tempo che è necessario per raggiungere gli scopi per cui sono stati raccolti e successivamente trattati.»

23 *25 Raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, giuridiche e sociali dei test genetici*, di di Eryl McNally (presidente) e Anne Cambon-Thomsen (relatore), Bruxelles 2004, reperibili on-line

24 Ad esempio, nella premessa alla Raccomandazione n. 20, è stata data la seguente definizione di biobanca: «per biobanche si intendono i campioni biologici veri e propri, e le banche dati connesse, che consentono un certo grado di accessibilità, disponibilità e scambi a fini di studio»

25 *The UK Human Genetic Commission, A common Framework of Principles for direct-consumer genetic testing service 2010*. Il 4 agosto 2010 la Human Genetic Commission ha pubblicato un importante documento

genetica ogniqualvolta viene effettuato un test ed il diritto dell'individuo, anche di non sapere. Particolarmente interessante risulta l'art. 13, nel quale è prevista una deroga rispetto alla Convenzione. La norma citata, affrontando le questioni legate alla riservatezza dei dati e della vita privata, consente di affermare che sarà infatti possibile effettuare un test genetico su soggetti incapaci (e quindi inabili a prestare il proprio consenso), ma nei soli casi in cui esso sia un beneficio per i membri della famiglia dei soggetti stessi, e soltanto nei casi in cui tale beneficio raggiunto assuma una rilevanza per la tutela della loro salute o delle loro scelte riproduttive. Un *excursus* normativo è necessario per comprendere le origini della materia, ed evidenzia come nel panorama internazionale si è tentato di fornire un quadro completo ed univoco della “situazione genetica”, anche se non sempre con ottimi risultati, vista la difficoltà nel creare regole uniformi per tutti prescindendo dalle differenze dei singoli ordinamenti giuridici.

1.2 Le linee guida dei Garanti europei sui dati genetici: cenni sul Documento di lavoro del cd. Gruppo 29

La spiccata attitudine dei dati genetici ad innescare il rischio di nuove forme di discriminazione, ha indotto il cd. Gruppo 29 (un organo indipendente a carattere consultivo istituito ai sensi dell'art. 29 della Direttiva Europea 95/46/CE²⁶) ad approvare a Bruxelles il 17 marzo 2003 un *Working Document on genetic data*²⁷, ossia un documento programmatico con l'obiettivo di ordinare la materia attraverso la previsione di principi e garanzie per un corretto trattamento dei dati in materia genetica.

In realtà il Gruppo 29 si è occupato di elaborare più pareri concernenti diverse tematiche inerenti alla protezione dei dati personali, quali: il parere 4/2007²⁸ sul concetto di dati personali (dove si cerca di dare una definizione di “dato personale”, “persona fisica”, “persona

nel quale, oltre a ribadire i principi fondamentali posti a tutela del trattamento dei dati genetici (tra i quali particolare riguardo viene dato al consenso dell'interessato), rivolge una serie di raccomandazioni agli esecutori dei test genetici; in particolare la Commissione ritiene che informare il “consumatore” sull'importanza di effettuare un test genetico e sul ruolo che lo stesso assume in relazione alle proprie scelte familiari, è obbligo imprescindibile.

26 Dir. 95/46/CE del Parlamento Europeo e del Consiglio, relativa alla tutela delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché alla libera circolazione di tali dati, in G.U.U.E. L. 281, 23.11.1995, 31

27 Gruppo 29, *Documento di lavoro sui dati genetici*, Bruxelles, 17.3.2004, reperibile sul sito www.garanteprivacy.it/garante/document?ID=1337087

28 Gruppo 29, *Parere sul concetto di dati personali*, reperibile sul sito <http://www.garanteprivacy.it/garante/document?ID=1487717>

identificata o identificabile”); il documento di lavoro sulla biometria²⁹ (vengono descritti i sistemi biometrici ed illustrati i principi di finalità e proporzionalità, i criteri per la legittimazione del trattamento dei dati, le misure di sicurezza); il parere 3/2010 sul principio di responsabilità³⁰; ed altri ancora.

Nel *Working Document on genetic data* il Gruppo, da un lato si è occupato di individuare e definire il “gruppo biologico” come «gruppo di individui legati da vincoli di parentela» e «nuovo gruppo sociale di rilevanza legale», quale specifico ed autonomo soggetto di diritti; dall'altro, ha stabilito il divieto assoluto di trattare i dati genetici nel rapporto di lavoro e nel settore assicurativo, considerate le enormi potenzialità dannose.³¹

In questo documento i Garanti europei, alla luce dei principi contenuti nella Direttiva n. 95/46, tentano di definire la disciplina per il trattamento e la conservazione dei dati genetici, predisponendo linee guida di ausilio per le autorità nazionali (è una sorta di commentario).

Quanto alla definizione di dato genetico, non si tratta, infatti, come illustrato dal *Working Document*, di un'informazione sanitaria come tutte le altre: le informazioni genetiche devono la loro peculiarità all'idoneità di rivelare anche la semplice predisposizione a contrarre certe malattie e, soprattutto, in quanto associate ad un codice personale, esse fungono da vero e proprio elemento di identificazione dell'individuo.³²

Tale documento, quindi, sottolinea la caratteristica del **dato genetico come “informazione condivisa”** all'interno di una dimensione familiare, ed invita gli Stati Membri a predisporre strumenti di tutela idonei a rispondere a tali esigenze.

Anche la dottrina ha sostenuto che il risultato ottenuto da un test genetico è, al tempo stesso, a seconda dell'angolo di visuale, materiale biologico, fisico e tangibile, ed informazione immateriale ma concreta e dotata di un elevato “peso specifico”.³³

29 Gruppo per la tutela dei dati personali (Gruppo 29), *Documento di lavoro sulla biometria*, adottato il 1 agosto 2003, reperibile sul sito ec.europa.eu/justice/policies/privacy/docs/wpdocs/2003/wp80_it.pdf

30 Gruppo per la tutela dei dati personali (Gruppo 29), *Parere 3/2010 sul principio di responsabilità*, adottato il 13 luglio 2010, reperibile sul sito http://ec.europa.eu/justice/policies/privacy/docs/wpdocs/2010/wp173_it.pdf

31 Si parlerà in seguito di discriminazioni genetiche in ambito lavorativo ed assicurativo

32 Così Leonardo Lenti, *La procreazione artificiale. Genoma della persona e attribuzione della paternità*, Cedam ed. (Padova), 1993, egli individua, quale elemento identificativo di una persona, il genoma

33 Elisa Stefanini, in *Dati genetici condivisi: una nuova frontiera per la privacy (Dir. Pubbl. Comp. Eur., 2008, III trim., pag. 1223)*, afferma che fin dalla definizione di dato genetico si incontrano le prime difficoltà, in quanto si osservano due principali criteri per la delimitazione di questa categoria di informazioni: in quanto al primo, il *discrimen* sarebbe rappresentato dalla fonte dell'informazione; in base al secondo, invece, il dato genetico si connoterebbe per il contenuto, comprendendo tutte quelle informazioni relative alle caratteristiche genetiche di un individuo, a prescindere dalla fonte da cui derivano: secondo tale accezione, sarebbero dunque comprese nel novero dei dati genetici anche le informazioni sulla storia familiare di un soggetto, da cui si possono ricavare significative conoscenze sulle sue caratteristiche ereditarie.

Consapevoli della difficoltà di individuare una definizione di dato genetico in grado di enuclearne i precisi confini e la giusta dimensione, i membri del cd. Gruppo 29 sottolineano che i dati genetici costituiscono senza alcun dubbio dati personali, nella specie dati “sensibili” o “semisensibili”, soggetti all'applicazione della Direttiva sulla protezione dei dati personali e, dunque, ai principi di finalità, proporzionalità, pertinenza e non eccedenza.

È messo in evidenza, inoltre, il carattere di **unicità dei dati genetici**, dovuta ad una serie di caratteristiche, e, in particolare:

- **l'informazione genetica è unica** e distingue un individuo da un altro, ma contemporaneamente essa può rivelare informazioni ed avere implicazioni concernenti i consanguinei di tale individuo (famiglia biologica), compresi quelli delle generazioni successive e precedenti;
- l'informazione genetica spesso non è riconosciuta dalla persona interessata e non dipende dalla sua volontà poiché i **dati genetici non sono modificabili**.

Considerando la complessità e la sensibilità delle informazioni genetiche, esiste un rischio notevole di abuso una volta che i dati sono stati raccolti e/o utilizzati: la Direttiva infatti vieta un successivo trattamento incompatibile con le finalità per cui i dati sono stati rilevati (tuttavia essa prevede delle deroghe a tale divieto per motivi storici, statistici o scientifici).

Vengono ribaditi i **principi di finalità e proporzionalità**.

Seguono le definizioni di test genetici diagnostici e test genetici predittivi³⁴; la necessità di un consenso informato, esplicito e libero; il diritto di sapere e di non sapere dell'interessato.

A conclusione del lavoro, il Gruppo raccomanda una serie di garanzie e misure di sicurezza da applicare nell'uso e nel trattamento dei dati genetici, auspicando in tutti i casi un controllo preliminare da parte delle Autorità Garanti di ogni Stato membro.

34 Nel documento in analisi, a pag. 7 si legge: «I test genetici diagnostici servono a stabilire la causa di una malattia clinicamente già evidente. Le indagini genetiche svolte per scopi diagnostici possono sostituire gli strumenti diagnostici convenzionali oppure essere utilizzati per integrarli. I test diagnostici possono avere anche una componente di previsione sanitaria per quanto riguarda i familiari della persona interessata. I test genetici predittivi rilevano i cambiamenti genetici che con molta probabilità possono portare a una patologia nel corso della vita di una persona. Un problema particolare riguardante le diagnosi predittive è che, anche se possono essere individuati cambiamenti genetici il cui legame con certe malattie è dimostrato, spesso non può essere predetto con certezza se una particolare patologia si svilupperà nel corso della vita della persona interessata.»

1.3 Contesto nazionale: le prime pronunce del Garante per la Protezione dei Dati Personali

La *privacy* in relazione al trattamento dei dati genetici si presenta come un tema giuridicamente denso. Esso «nasce dalla necessità di bilanciare, da un lato, le grandi promesse della ricerca genetica prospettate dallo sviluppo dei test genetici; dall'altro l'esigenza di avvalersi di tali benefici in modo da non ledere i diritti fondamentali della persona»³⁵. Infatti, un uso inappropriato dei dati genetici, la loro incontrollata divulgazione, o un accesso indebito da parte di terzi possono danneggiare gravemente il soggetto da cui provengono le informazioni.

La cd. “**privacy genetica**”, secondo l'espressione in uso nella letteratura giuridica³⁶, pone dunque una duplice necessità: sorvegliare sul potenziale discriminatorio di cui possono essere portatori i dati genetici stessi (si pensi agli ambiti lavorativo ed assicurativo, ed anche alle ricerche scientifiche su popolazioni), tenendo conto del carattere immodificabile e permanente dei dati stessi; trovare un equilibrio fra “diritto alla riservatezza” e “dovere di comunicazione”³⁷.

Come già accennato, in Italia, la normativa di riferimento per i dati genetici è quella sui dati sanitari: già la legge 675 del 1996 sui dati sensibili aveva dedicato al trattamento dei dati sanitari, considerati parte del più ampio *genus* dei dati sensibili, disposizioni particolari, finalizzate a bilanciare il necessario trattamento di tali dati con l'esigenza di tutela delle persone.

In particolare, con l'Autorizzazione n. 2/1997³⁸ il Garante aveva affrontato il problema relativo al trattamento dei dati genetici, considerati come dati sanitari particolarmente sensibili, autorizzando il trattamento degli stessi «limitatamente alle informazioni ed alle operazioni indispensabili per tutelare l'incolumità fisica e la salute dell'interessato, di un terzo o della collettività», dietro consenso scritto dell'interessato (quindi, in mancanza di tale consenso, era prevista apposita autorizzazione del Garante, nel caso in cui il trattamento non fosse finalizzato alla tutela della salute di un terzo o della collettività).

Particolarmente significativa è da ritenersi la pronuncia del 22 maggio 2009³⁹. Il caso in oggetto

35 Così Marina Casini, Claudio Sarteau, *La consulenza genetica in Italia: problemi, regole di consenso informato, trattamento dei dati genetici e privacy*, in *Med. e Mor.*, 2009, fasc. 6, pagg. 1121 e ss.

36 Marina Petrone, *Trattamento dei dati genetici e tutela della persona*, in *Fam. e dir.*, 2007, 8-9, p. 853 ss.; Eleanor Spaventa, *The genetic privacy Act*, *Riv. Crit. Dir. Priv.*, 1997, p. 245 ss.

37 L'art. 622 c.p., ovvero il reato di violazione del segreto professionale, indica che può sussistere una “giusta causa” che rende non punibile la rivelazione a terzi dei dati personali appresi nell'ambito del rapporto professionale di cura.

38 Garante per la protezione dei dati personali, *Autorizzazione n. 2 del 1997 - Trattamento dei dati idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale*, reperibile sul sito <http://www.garanteprivacy.it> (doc. web n. 1146933)

39 Garante per la protezione dei dati personali, *Dati genetici - Dati inerenti allo stato di salute - 22 maggio 1999*,

è quello di una donna affetta da malattia congenita che, volendo avere un figlio, si era sottoposta ad indagini genetiche. I sanitari, per poter formulare il loro giudizio sul rischio che la donna potesse trasmettere la malattia, avevano necessità di acquisire alcuni dati sanitari riportati nella cartella clinica del padre della donna, depositata presso una struttura ospedaliera. A tale acquisizione il padre aveva negato il consenso ed i medici dell'ospedale, presso il quale la cartella era conservata, avevano opposto il segreto professionale, sostenendo che la legge 675/1996 consente di acquisire dati sanitari senza il consenso solo nel caso in cui l'interessato sia incapace di intendere e di volere.

La donna si era pertanto rivolta al Garante, chiedendo di autorizzare l'acquisizione della cartella clinica del padre, anche in presenza del suo dissenso. Esaminando il testo⁴⁰, il Garante ha innanzitutto osservato che la conoscenza (prima del concepimento o durante la gravidanza) del rischio di insorgenza di patologie, anche di tipo genetico, può certamente contribuire a migliorare le condizioni di benessere psico-fisico della gestante, nel quadro di una piena tutela della salute come diritto fondamentale dell'individuo (art. 32 Costituzione). Nel caso specifico, l'accesso ad alcuni dati sanitari del padre della paziente rappresentava un presupposto essenziale della malattia e soltanto la disponibilità di questi dati poteva consentire una scelta riproduttiva consapevole ed informata.

L'Autorità ha ritenuto, pertanto, che, pur in presenza del rifiuto del padre, l'ospedale poteva acquisire i suoi dati sanitari presso la struttura dove erano custoditi. Gli organismi sanitari pubblici, infatti, possono trattare i dati senza il consenso dell'interessato qualora si debba tutelare la salute o l'incolumità fisica di terzi o della collettività. L'esigenza di tutelare il benessere della gestante, nella circostanza in esame, poteva comportare un ragionevole sacrificio del diritto alla riservatezza dell'interessato.

«[...] Si osserva inoltre che, anche dal punto di vista del segreto professionale, la tutela dell'incolumità psico-fisica di un terzo viene considerata “giusta causa” dall'art. 622 del codice penale, che legittima la rivelazione di informazioni eventualmente coperte da segreto professionale. Lo stesso codice di deontologia medica indica espressamente quale “giusta causa di rivelazione” sia l'urgenza di salvaguardare la vita o la salute dell'interessato o di terzi (nel caso

reperibile sul sito <http://www.garanteprivacy.it/garante/doc.jsp?ID=39188>. e in *Nuova Giur. Civ. Comm.*, 1999, pagg. 829 ss.

40 In questa operazione contributo essenziale è la sintesi di Carla Faralli, in *Dati genetici e tutela dei diritti*, in Carla Faralli e Giusella Finocchiaro (a cura di), *Diritto e Nuove Tecnologie*, Gedit ed. (Bologna), 2005, pag. 251 ss.

in cui questi non sia in grado di prestare il proprio consenso), sia l'urgenza di salvaguardare la vita e la salute di terzi, anche nel caso di rifiuto dell'interessato, ma previa autorizzazione del Garante»⁴¹. In conclusione, l'ospedale non incontra ostacoli né nella legge n. 675 del 1996, né nelle norme sul segreto professionale e può legittimamente acquisire i dati sulla base della citata autorizzazione.

L'Autorità ha, comunque, richiamato l'organismo sanitario ad adottare precise cautele a tutela della riservatezza: ha indicato espressamente che i dati sanitari da acquisire siano trasmessi con plico sigillato, in modo da assicurare la segretezza della cartella clinica nei confronti di persone estranee; che il personale dell'ospedale riferisca personalmente alla sola richiedente il risultato dell'indagine genetica con informazioni chiare ed esaustive, senza però comunicarle i dati sanitari relativi al padre, e di non comunicare a quest'ultimo informazioni relative agli accertamenti eseguiti, fuori dei casi di diritto di accesso ai dati che lo riguardano o di necessità di acquisizione di informazioni necessarie per la tutela della sua salute o incolumità fisica.

Questa pronuncia è molto significativa perché «mette in luce in un caso reale molti problemi già noti sul piano teorico: i dati genetici hanno la particolare caratteristica di essere condivisibili e trasmissibili, quindi il diritto alla *privacy* presenta, in questo caso, caratteri di relatività; in alcuni casi (come quello in questione) il diritto alla *privacy* (del padre) cede in presenza di un diritto di pari rango (quello alla salute psico - fisica della madre)»⁴².

Sino ad oggi, nel nostro ordinamento, non si era avuta l'emanazione di alcun provvedimento specifico in materia di dati genetici i quali, per lungo tempo, sono stati disciplinati da disposizioni di carattere transitorio, in particolare dall'Autorizzazione 2/2000, dedicata specificamente al trattamento dei dati idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale da parte dei soggetti privati e degli enti pubblici economici, riproposta invariata nel 2002 ed ulteriormente prorogata.⁴³ In tale documento, viene autorizzato il trattamento di questi dati solo

41 Così Carla Faralli, in *Dati genetici e tutela dei diritti*, op. cit.

42 Così Carla Faralli, nell'op. cit., e conclude la sintesi affermando che «Ovviamente il bilanciamento di interessi può essere fatto in presenza di interessi di pari valore: va sottolineato che lo schema adottato nel caso in oggetto non potrebbe essere adoperato in casi in cui gli interessi in conflitto fossero di natura o di rango costituzionale diverso. Si prenda il caso della richiesta di informazioni genetiche da parte di società di assicurazioni, di istituti di credito o di datori di lavoro: in questi casi la comunicazione può determinare situazioni di discriminazione ai danni di coloro che risultano portatori di malattie genetiche e quindi è in tutti i casi vietata.»

43 L'Autorizzazione qui in esame è l'*Autorizzazione al trattamento dei dati idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale*, n. 2 del 20 settembre 2000, reperibile sul sito del Garante <http://www.garanteprivacy.it> (doc. web n. 1151469), essa è stata prorogata ed attualmente vige l'*Autorizzazione Generale al trattamento dei dati idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale*, n. 2 del 27 dicembre 2013, reperibile sul sito del Garante <http://www.garanteprivacy.it> (doc. web n. 2818529)

con il consenso dell'interessato o per finalità volte alla tutela dell'incolumità fisica e della salute del medesimo, di un terzo o della collettività ed in osservanza dei principi enunciati dalla legge 675/1996 sulla tutela della riservatezza. Per quanto riguarda la comunicazione e la diffusione dei dati, a differenza delle altre informazioni idonee a rivelare lo stato di salute, essi sono espressamente esclusi, dalla comunicazione a soggetti pubblici e privati, compresi i fondi e le casse di assistenza sanitaria integrativa, le aziende che svolgono attività strettamente correlata all'esercizio di professioni sanitarie o alla fornitura all'interessato di beni, prestazioni e servizi, gli istituti di credito e le imprese assicurative, le associazioni e le organizzazioni di volontariato, nonché i familiari dell'interessato.

Un più consistente passo in avanti è stato fatto nel 2003 con il D.lgs. 196/2003 (noto come "Codice della *privacy*"), il cui art. 90 (al capo V "Dati genetici", ed intitolato "Trattamento dei dati genetici e donatori di midollo osseo") stabilisce, al primo comma, che «Il trattamento dei dati genetici, da chiunque effettuato, è consentito nei soli casi previsti da apposita autorizzazione rilasciata dal Garante, sentito il Ministro della Salute, che acquisisce, a tal fine, il parere del Consiglio Superiore di Sanità».

Prima di soffermare l'attenzione su questa norma, che costituisce il punto apicale della tutela dei dati genetici insieme alla relativa autorizzazione, devono sinteticamente ricordarsi le disposizioni generali di cui alla Parte I del Codice.

L'art. 3 introduce il **principio di necessità nel trattamento dei dati**, che impone che i sistemi informatici siano configurati in modo tale da assicurare che i dati personali ed identificativi vengano utilizzati solo se indispensabili al raggiungimento delle finalità perseguite, prediligendosi quindi, ove possibile, l'utilizzo di dati anonimi. L'art. 7 prevede una serie di diritti, spettanti all'**interessato**, che gli attribuiscono un concreto **potere di controllo** sulle fasi della raccolta, della circolazione e dell'impiego dei dati che lo riguardano (egli ha diritto, infatti, di ottenere indicazioni ed informazioni sulle modalità di trattamento, l'aggiornamento e l'eventuale cancellazione dei dati, ed ha anche facoltà di opposizione). Alcuni autori sostengono che, «con riferimento ai dati genetici, i poteri e facoltà esplicitati nell'art. 7 sembrano diminuire, considerato che i dati in questione si caratterizzano, come già affermato in precedenza, per la loro immodificabilità, e quindi apparirebbe superfluo un aggiornamento continuo da parte dell'interessato. In realtà, considerando un'altra caratteristica peculiare dei dati genetici, ovvero la condivisione delle informazioni fra persone appartenenti allo stesso gruppo (biologico), potrebbe ritenersi (in astratto) ammissibile un'estensione a terzi del diritto di accesso, in

presenza di interessi prevalenti che lo giustificano: questo comporterebbe la necessità di uno specifico consenso informato del titolare dei dati»⁴⁴.

Il Codice ha previsto, in mancanza di consenso, la possibilità di accesso a dati già raccolti da parte di soggetti diversi dal titolare, nei casi in cui ciò sia necessario per tutelare diritti di pari rango rispetto alla riservatezza del titolare dei dati⁴⁵.

Altre norme della parte generale costituiscono la base sulla quale vanno ad innestarsi le cautele applicabili ai dati genetici. Si tratta, in breve, dell'art. 13, relativo al contenuto minimo dell'**informativa** da sottoporre all'interessato, e degli artt. 20 e 26, che disciplinano il trattamento dei **dati sensibili**, prevedendo le regole generali rispettivamente per: le ipotesi di trattamento effettuato da parte di soggetti pubblici (consentito solo se autorizzato da espressa previsione di legge) o da parte di soggetti privati (possibile solo con il consenso scritto dell'interessato e previa autorizzazione del Garante).⁴⁶

44 Francesca Di Lella, *Ambiti di rilevanza e tutela dei dati genetici*, in *Dir. e Giurispr.*, 2009

45 Si veda il caso della donna affetta da problema congenito che chiese un parere al Garante nel 1999, cit.

46 Autorità Garante per la protezione dei Dati Personali, Codice per la Protezione dei Dati Personali. **Art. 13 Informativa:** «1. L'interessato o la persona presso la quale sono raccolti i dati personali sono previamente informati oralmente o per iscritto circa:

- a) le finalità e le modalità del trattamento cui sono destinati i dati;
- b) la natura obbligatoria o facoltativa del conferimento dei dati;
- c) le conseguenze di un eventuale rifiuto di rispondere;
- d) i soggetti o le categorie di soggetti ai quali i dati personali possono essere comunicati o che possono venirne a conoscenza in qualità di responsabili o incaricati, e l'ambito di diffusione dei dati medesimi;
- e) i diritti di cui all'articolo 7;
- f) gli estremi identificativi del titolare e, se designati, del rappresentante nel territorio dello Stato ai sensi dell'articolo 5 e del responsabile. Quando il titolare ha designato più responsabili è indicato almeno uno di essi, indicando il sito della rete di comunicazione o le modalità attraverso le quali è conoscibile in modo agevole l'elenco aggiornato dei responsabili. Quando è stato designato un responsabile per il riscontro all'interessato in caso di esercizio dei diritti di cui all'articolo 7, è indicato tale responsabile.

2. L'informativa di cui al comma 1 contiene anche gli elementi previsti da specifiche disposizioni del presente codice e può non comprendere gli elementi già noti alla persona che fornisce i dati o la cui conoscenza può ostacolare in concreto l'espletamento, da parte di un soggetto pubblico, di funzioni ispettive o di controllo svolte per finalità di difesa o sicurezza dello Stato oppure di prevenzione, accertamento o repressione di reati.

3. Il Garante può individuare con proprio provvedimento modalità semplificate per l'informativa fornita in particolare da servizi telefonici di assistenza e informazione al pubblico.

4. Se i dati personali non sono raccolti presso l'interessato, l'informativa di cui al comma 1, comprensiva delle categorie di dati trattati, è data al medesimo interessato all'atto della registrazione dei dati o, quando è prevista la loro comunicazione, non oltre la prima comunicazione.

5. La disposizione di cui al comma 4 non si applica quando:

- a) i dati sono trattati in base ad un obbligo previsto dalla legge, da un regolamento o dalla normativa comunitaria;
- b) i dati sono trattati ai fini dello svolgimento delle investigazioni difensive di cui alla legge 7 dicembre 2000, n. 397, o, comunque, per far valere o difendere un diritto in sede giudiziaria, sempre che i dati siano trattati esclusivamente per tali finalità e per il periodo strettamente necessario al loro perseguimento;
- c) l'informativa all'interessato comporta un impiego di mezzi che il Garante, prescrivendo eventuali misure appropriate, dichiara manifestamente sproporzionati rispetto al diritto tutelato, ovvero si riveli, a giudizio del Garante, impossibile.

5-bis. L'informativa di cui al comma 1 non è dovuta in caso di ricezione di curricula spontaneamente trasmessi dagli interessati ai fini dell'eventuale instaurazione di un rapporto di lavoro. Al momento del primo contatto successivo all'invio del curriculum, il titolare è tenuto a fornire all'interessato,

anche oralmente, una informativa breve contenente almeno gli elementi di cui al comma 1, lettere a), d) ed f)»; **art. 20. Principi applicabili al trattamento di dati sensibili:** «1. Il trattamento dei dati sensibili da parte di soggetti pubblici è consentito solo se autorizzato da espressa disposizione di legge nella quale sono specificati i tipi di dati che possono essere trattati e di operazioni eseguibili e le finalità di rilevante interesse pubblico perseguite. 2. Nei casi in cui una disposizione di legge specifica la finalità di rilevante interesse pubblico, ma non i tipi di dati sensibili e di operazioni eseguibili, il trattamento è consentito solo in riferimento ai tipi di dati e di operazioni identificati e resi pubblici a cura dei soggetti che ne effettuano il trattamento, in relazione alle specifiche finalità perseguite nei singoli casi e nel rispetto dei principi di cui all'articolo 22, con atto di natura regolamentare adottato in conformità al parere espresso dal Garante ai sensi dell'articolo 154, comma 1, lettera g), anche su schemi tipo. 3. Se il trattamento non è previsto espressamente da una disposizione di legge i soggetti pubblici possono richiedere al Garante l'individuazione delle attività, tra quelle demandate ai medesimi soggetti dalla legge, che perseguono finalità di rilevante interesse pubblico e per le quali è conseguentemente autorizzato, ai sensi dell'articolo 26, comma 2, il trattamento dei dati sensibili. Il trattamento è consentito solo se il soggetto pubblico provvede altresì a identificare e rendere pubblici i tipi di dati e di operazioni nei modi di cui al comma 2. 4. L'identificazione dei tipi di dati e di operazioni di cui ai commi 2 e 3 è aggiornata e integrata periodicamente»; **art. 26. Garanzie per i dati sensibili:** «1. I dati sensibili possono essere oggetto di trattamento solo con il consenso scritto dell'interessato e previa autorizzazione del Garante, nell'osservanza dei presupposti e dei limiti stabiliti dal presente codice, nonché dalla legge e dai regolamenti. 2. Il Garante comunica la decisione adottata sulla richiesta di autorizzazione entro quarantacinque giorni, decorsi i quali la mancata pronuncia equivale a rigetto. Con il provvedimento di autorizzazione, ovvero successivamente, anche sulla base di eventuali verifiche, il Garante può prescrivere misure e accorgimenti a garanzia dell'interessato, che il titolare del trattamento è tenuto ad adottare. 3. Il comma 1 non si applica al trattamento:

a) dei dati relativi agli aderenti alle confessioni religiose e ai soggetti che con riferimento a finalità di natura esclusivamente religiosa hanno contatti regolari con le medesime confessioni, effettuato dai relativi organi, ovvero da enti civilmente riconosciuti, sempre che i dati non siano diffusi o comunicati fuori delle medesime confessioni. Queste ultime determinano idonee garanzie relativamente ai trattamenti effettuati, nel rispetto dei principi indicati al riguardo con autorizzazione del Garante;

b) dei dati riguardanti l'adesione di associazioni od organizzazioni a carattere sindacale o di categoria ad altre associazioni, organizzazioni o confederazioni a carattere sindacale o di categoria;

b-bis) dei dati contenuti nei curricula, nei casi di cui all'articolo 13, comma 5-bis. 4. I dati sensibili possono essere oggetto di trattamento anche senza consenso, previa autorizzazione del Garante:

a) quando il trattamento è effettuato da associazioni, enti od organismi senza scopo di lucro, anche non riconosciuti, a carattere politico, filosofico, religioso o sindacale, ivi compresi partiti e movimenti politici, per il perseguimento di scopi determinati e legittimi individuati dall'atto costitutivo, dallo statuto o dal contratto collettivo, relativamente ai dati personali degli aderenti o dei soggetti che in relazione a tali finalità hanno contatti regolari con l'associazione, ente od organismo, sempre che i dati non siano comunicati all'esterno o diffusi e l'ente, associazione od organismo determini idonee garanzie relativamente ai trattamenti effettuati, prevedendo espressamente le modalità di utilizzo dei dati con determinazione resa nota agli interessati all'atto dell'informativa ai sensi dell'articolo 13;

b) quando il trattamento è necessario per la salvaguardia della vita o dell'incolumità fisica di un terzo. Se la medesima finalità riguarda l'interessato e quest'ultimo non può prestare il proprio consenso per impossibilità fisica, per incapacità di agire o per incapacità di intendere o di volere, il consenso è manifestato da chi esercita legalmente la potestà, ovvero da un prossimo congiunto, da un familiare, da un convivente o, in loro assenza, dal responsabile della struttura presso cui dimora l'interessato. Si applica la disposizione di cui all'articolo 82, comma 2;

c) quando il trattamento è necessario ai fini dello svolgimento delle investigazioni difensive di cui alla legge 7 dicembre 2000, n. 397, o, comunque, per far valere o difendere in sede giudiziaria un diritto, sempre che i dati siano trattati esclusivamente per tali finalità e per il periodo strettamente necessario al loro perseguimento. Se i dati sono idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale, il diritto deve essere di rango pari a quello dell'interessato, ovvero consistente in un diritto della personalità o in un altro diritto o libertà fondamentale e inviolabile;

d) quando è necessario per adempiere a specifici obblighi o compiti previsti dalla legge, da un regolamento o dalla normativa comunitaria per la gestione del rapporto di lavoro, anche in materia di igiene e sicurezza del lavoro e della popolazione e di previdenza e assistenza, nei limiti previsti dall'autorizzazione e ferme restando le disposizioni del codice di deontologia e di buona condotta di cui all'articolo 111. 5. I dati idonei a rivelare lo stato di salute non possono essere diffusi»

Vanno, da ultimo, menzionati, gli artt. 37 e 55. Il primo prescrive un obbligo preventivo di notificazione al Garante a carico di chi intenda procedere al trattamento di alcune categorie di dati, fra cui sono espressamente annoverati i dati genetici, quelli biometrici⁴⁷ e quelli attinenti alla sfera sanitaria. L'art. 55, relativo ai trattamenti da parte di forze di polizia per i quali ci si avvalga di particolari tecnologie, prevede una preventiva comunicazione al Garante per il caso di uso di banche dati contenenti dati genetici o biometrici, e si collega con quanto disposto dall'art. 17, che ammette la possibilità di adottare misure ed accorgimenti a garanzia dell'interessato (nel caso di trattamenti che presentino rischi specifici per i diritti e le libertà fondamentali).

Tornando ai dati genetici, le varie pronunce del Garante in merito sono state solo indirette.

Con la delibera del 31.3.2004⁴⁸, si è stabilito di sottrarre all'obbligo di notificazione al Garante, tra i casi previsti dall'art. 37, comma I, D.lgs.196/2003⁴⁹, i trattamenti non sistematici di dati genetici o biometrici effettuati da chi esercita le professioni sanitarie, limitatamente ai dati ed alle operazioni, compresa la comunicazione, indispensabili per perseguire finalità di tutela della salute o dell'incolumità fisica dell'interessato o di un terzo.

Parimenti sottratti all'obbligo di notificazione sono quei trattamenti di dati (genetici o biometrici) effettuati nell'esercizio della professione di avvocato, in relazione alle operazioni per svolgere indagini difensive, o comunque per far valere un diritto in sede giudiziaria. Ovviamente, sempre che il diritto sia di rango almeno pari a quello dell'interessato ed i dati siano trattati esclusivamente per tali finalità e per il periodo strettamente necessario al loro perseguimento.

La stessa esenzione è estesa agli esercenti le professioni sanitarie per i trattamenti di dati idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale effettuati a fini di procreazione assistita, di trapianto di organi e tessuti, indagine epidemiologica, rilevazione di malattie mentali, sieropositività.

47 La biometria è la scienza che studia la misurazione delle variabili fisiologiche degli individui, attraverso la scansione di varie parti del corpo, per ricavarne dati che consentono di accertare in modo univoco l'identità di una persona. Il Garante ha elaborato delle *Linee Guida in materia di riconoscimento biometrico e firma grafometrica*, il 21 maggio 2014, disponibile sul sito del Garante (doc. web n. 3127397) attualmente sottoposto a consultazione pubblica e successivamente pubblicato quale *Provvedimento generale prescrittivo in tema di biometria* - 12 novembre 2014 [doc. web n. 3556992]

48 In *Gazz. Uff.* n. 65 del 19.3.2007

49 L'art. 37 prevede che il titolare notifichi al Garante il trattamento dei dati personali cui intende procedere, solo se tale trattamento riguarda: a) dati genetici, biometrici, [...] b) dati idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale, trattati a fini di procreazione assistita, prestazione di servizi sanitari per via telematica relativi a banche dati, indagini epidemiologiche, rilevazione di malattie mentali, sieropositività, trapianto di organi e tessuti [...]

L'autorizzazione n. 5/2014⁵⁰ relativa al trattamento dei dati sensibili da parte di diverse categorie di titolari, al capo VII, precisa che tra il trattamento dei dati genetici resta autorizzato nelle condizioni e nei limiti individuati nell'autorizzazione ai sensi dell'art. 90 del Codice.

Come si evince, quindi, si era lontani da una normativa compiuta ed idonea a disciplinare dettagliatamente le finalità, le modalità di raccolta, di utilizzo e di eventuale comunicazione dei dati genetici e dal predisporre misure idonee.

1.4 L'art. 90 D.lgs 196/03 alla luce della recente Autorizzazione del Garante: l'Autorizzazione Generale al trattamento dei dati genetici dell'11 dicembre 2014

Occorre rilevare che nel D.lgs. 196/03 non esiste una precisa definizione di dato genetico; l'art. 90 della medesima legge costituisce la norma specificamente dedicata al trattamento dei dati genetici, e si limita ad affermare che «il trattamento dei dati genetici da chiunque effettuato è consentito nei soli casi previsti da apposita autorizzazione rilasciata dal Garante, sentito il Ministro della Salute, che acquisisce, a tal fine, il parere del Consiglio Superiore di Sanità».

A dare attuazione, quindi, a quanto sancito dalla legge, è la recentissima Autorizzazione emanata dal Garante il 30 dicembre 2014⁵¹ (data della pubblicazione in Gazzetta Ufficiale), la quale non è altro che una specificazione ed un approfondimento di quanto già ribadito nell'Autorizzazione precedente, quella del 2013⁵²; il carattere a tempo determinato di tali provvedimenti viene motivato dall'esigenza di doversi, nel tempo, apportare modifiche o integrazioni, affinché le disposizioni contenute siano al passo con il rapido sviluppo della ricerca e delle tecnologie applicate alla genetica, ed all'evolversi delle conoscenze nel settore.

È basilare rifarsi al contenuto dell'ultima Autorizzazione del Garante (che da ora, per comodità, chiameremo AG/14), in quanto consente, nel sistema di protezione dei dati personali, la ricostruzione di uno statuto normativo dei dati genetici, disciplinandone anche gli aspetti relativi al consenso, all'attività di consulenza e di informazione.

Nel corso dell'anno 2016 verrà pubblicato in Gazzetta Ufficiale il **Nuovo Regolamento Europeo per la Protezione dei Dati**, con regole comuni per tutti gli Stati membri dell'UE, i

50 <http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/3620455>

51 Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici, 11 dicembre 2014, in <http://www.garanteprivacy.it/garante/doc.jsp?ID=3632835>

52 La prima Autorizzazione Generale al trattamento dei dati genetici venne emanata nel 2007, il 22 febbraio, anch'essa reperibile sul sito del Garante (doc. web n. 1389918)

quali poi avranno 2 anni di tempo per adeguarvisi. Il legislatore europeo ha optato per lo strumento giuridico del Regolamento per garantire un livello uniforme di protezione delle persone in tutta l'UE e prevenire disparità che possano ostacolare la libera circolazione dei dati all'interno del mercato europeo.⁵³ Esso, per quanto riguarda il trattamento dei dati genetici, non andrà ad incidere molto sulla materia, che rimarrà dunque quella della Nostra Autorità: il legislatore europeo si è limitato a dare una definizione di dato genetico⁵⁴, le modalità di trattamento e conservazione sono più o meno quelle previste dalla Nostra legislazione nazionale e dalle vecchie direttive europee in materia.

Nel tracciare le norme relative al trattamento dei dati genetici, il Garante fa espresso riferimento, oltre che al Codice *privacy* e alle autorizzazioni precedenti, ai principi espressi da fonti internazionali e comunitarie fra le quali: la Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina (che vieta qualsiasi forma di discriminazione, compresa quella genetica); la Dichiarazione Universale sul Genoma Umano; la Carta dei diritti fondamentali dell'UE; la Direttiva 2004/23/CE del Parlamento Europeo (che prescrive l'adozione di misure necessarie per la protezione dei dati, anche di quelli genetici); il Codice di condotta dell'Organizzazione Internazionale del lavoro sulla protezione dei dati personali dei lavoratori. E ci sono riferimenti anche alle leggi italiane in *ultimis* il D.lgs. 4 marzo 2010, n. 28⁵⁵.

Dopo un preciso elenco di definizioni inerenti al tema del trattamento dei dati genetici (al paragrafo 1 viene spiegato cosa si intende per dato genetico, campione biologico, test genetico, test farmacogenetico, test sulla variabilità individuale, *screening* genetico e consulenza genetica)⁵⁶, si passa all'ambito di applicazione dell'Autorizzazione, la quale ha un perimetro

⁵³ La novità è che al posto della vecchia Direttiva 94/95 (che verrà quindi abrogata), vi sarà un Regolamento. Il **Regolamento dell'Unione Europea è un atto di diritto UE di portata generale, obbligatorio in tutti i suoi elementi e direttamente applicabile in ciascuno degli stati membri** (cfr. art. 288 c.2 TFUE). Si tratta quindi di un atto giuridico vincolante, diretto non solo agli stati membri, ma anche ai singoli. Il Regolamento è *self-executing*, ovvero un atto normativo dotato di portata generale ed ha efficacia diretta ed immediata, è obbligatorio per tutti i cittadini dell'Unione ed entra a far parte dell'ordinamento giuridico di ciascun paese membro, senza bisogno che esso venga recepito da una legge nazionale. Nelle materie di competenza dell'UE i regolamenti prevalgono sulle leggi interne dei singoli Stati membri: ciò significa che se il parlamento italiano approva una legge in contrasto con il regolamento comunitario, il giudice italiano è tenuto a disapplicare la disposizione di legge italiana ed a tenere conto soltanto delle norme contenute nel regolamento.

⁵⁴ *Nuovo Regolamento Privacy UE*, (versione italiana non ancora ufficiale), art. 4, Definizioni, Punto 10. «"dati genetici": tutti i dati personali riguardanti le caratteristiche genetiche ereditarie o acquisite di una persona fisica che forniscono informazioni uniche sulla fisiologia o sulla salute di detta persona, ottenuti in particolare dall'analisi di un campione biologico della persona in questione;[...]»

⁵⁵ D.lgs. 4 marzo 2010, n. 28 di attuazione dell'art. 60 della legge 18 giugno 2009, n. 69 in materia di mediazione finalizzata alla conciliazione delle controversie civili e commerciali

⁵⁶ AG/14 al paragrafo 1: «Definizioni. Ai fini della presente autorizzazione si intende per: a) dato genetico: il risultato di test genetici o di ogni altra informazione che, indipendentemente dalla tipologia, identifica le caratteristiche genotipiche di un individuo trasmissibili nell'ambito di un gruppo di persone legate da vincoli di

molto ampio, ed ha individuato specifiche categorie di titolari autorizzati a trattare i dati genetici per specifiche finalità.

Il documento in analisi autorizza al trattamento dei dati genetici i genetisti o i medici e gli organismi sanitari (pubblici e privati) che devono procedere al trattamento per tutelare la salute dell'interessato o di un terzo (purché tale terzo sia appartenente alla stessa linea genetica dell'interessato, e quindi che sia un consanguineo).

«Limitatamente alle operazioni indispensabili per esclusivi scopi di ricerca scientifica»⁵⁷ (sempre per finalità di tutela della salute) e di consulenza genetica sono abilitati al trattamento gli psicologi, i consulenti tecnici ed i loro assistenti, nonché i laboratori di genetica medica, per il perseguimento di finalità di prevenzione e diagnosi, lo svolgimento di indagini difensive o per far valere un diritto anche da parte di un terzo in sede giudiziaria ; l'Autorizzazione è valida anche nell'ambito dei procedimenti di ricongiungimento familiare, quando si trattano i dati genetici per provare la sussistenza di vincoli di consanguineità di cittadini extracomunitari, apolidi e rifugiati.

parentela; b) campione biologico: ogni campione di materiale biologico da cui possono essere estratti dati genetici caratteristici di un individuo; c) test genetico: l'analisi a scopo clinico di uno specifico gene o del suo prodotto o funzione o di altre parti di DNA o di un cromosoma, volta a effettuare una diagnosi o a confermare un sospetto clinico in un individuo affetto (test diagnostico), oppure a individuare o ad escludere la presenza di una mutazione associata ad una malattia genetica che possa svilupparsi in un individuo non affetto (test presintomatico) o, ancora, a valutare la maggiore o minore suscettibilità di un individuo a sviluppare malattie multifattoriali (test predittivo o di suscettibilità); d) test farmacogenetico, il test genetico finalizzato all'identificazione di specifiche variazioni nella sequenza del Dna in grado di predire la risposta "individuale" a farmaci in termini di efficacia e di rischio relativo di eventi avversi; e) test farmacogenomico, il test genetico finalizzato allo studio globale delle variazioni del genoma o dei suoi prodotti correlate alla scoperta di nuovi farmaci e all'ulteriore caratterizzazione dei farmaci autorizzati al commercio; f) test sulla variabilità individuale, i test genetici che comprendono: il test di parentela volto alla definizione dei rapporti di parentela; il test ancestrale volto a stabilire i rapporti di una persona nei confronti di un antenato o di una determinata popolazione o quanto del suo genoma sia stato ereditato dagli antenati appartenenti a una particolare area geografica o gruppo etnico; il test di identificazione genetica volto a determinare la probabilità con la quale un campione o una traccia di DNA recuperato da un oggetto o altro materiale appartenga a una determinata persona; g) screening genetico, il test genetico effettuato su popolazioni o su gruppi definiti, comprese le analisi familiari finalizzate a identificare -mediante "screening a cascata"- le persone potenzialmente a rischio di sviluppare la malattia genetica, al fine di delinearne le caratteristiche genetiche comuni o di identificare precocemente soggetti affetti o portatori di patologie genetiche o di altre caratteristiche ereditarie; h) consulenza genetica, le attività di comunicazione volte ad aiutare l'individuo o la famiglia colpita da patologia genetica a comprendere le informazioni mediche che includono la diagnosi e il probabile decorso della malattia, le forme di assistenza disponibili, il contributo dell'ereditarietà al verificarsi della malattia, il rischio di ricorrenza esistente per sé e per altri familiari e l'opportunità di portarne a conoscenza questi ultimi, nonché tutte le opzioni esistenti nell'affrontare il rischio di malattia e l'impatto che tale rischio può avere su scelte procreative; nell'esecuzione di test genetici tale consulenza comprende inoltre informazioni sul significato, i limiti, l'attendibilità e la specificità del test nonché le implicazioni dei risultati; a tale processo partecipano, oltre al medico e/o al biologo specialisti in genetica medica, altre figure professionali competenti nella gestione delle problematiche psicologiche e sociali connesse alla genetica; i) informazione genetica, le attività volte a fornire informazioni riguardanti le specifiche caratteristiche degli screening genetici. »

57 Così recita l'AG al paragrafo 2 lett. d)

Ci sono poi gli psicologi ed i farmacisti⁵⁸, i quali devono rispettare il limite del fine perseguito (in relazione alla loro attività, e ciò richiama i principi di non eccedenza, pertinenza e completezza nel trattamento dei dati personali sanciti dal Codice *privacy*).

Vengono inoltre prese in considerazione (e questa è una novità assoluta) le ipotesi di attività inerenti all'esercizio della mediazione finalizzata alla conciliazione delle controversie civili e commerciali: anche qui gli organismi di mediazione pubblici e privati possono trattare i dati genetici.

L'AG/14 elenca, come già visto, in modo dettagliato ed analitico le finalità e le modalità di trattamento di tali dati, ed anche la loro raccolta e la conservazione: l'obiettivo fondamentale è la tutela della salute, con riferimento alle patologie di natura genetica e tutela della dignità individuale sia dell'interessato ed anche di un terzo (purché appartenente alla sua stessa linea genetica e con il consenso dell'interessato stesso); anche nell'ambito della ricerca scientifica il trattamento è consentito sempre che finalizzato alla tutela della salute.

Gli autorizzati possono operare anche quando il trattamento è indispensabile per lo svolgimento di indagini difensive e per l'accertamento dei vincoli di consanguineità.

Sono poi indicate le modalità in relazione alle quali i destinatari dell'Autorizzazione devono conformare il prelievo, l'utilizzo e la conservazione dei campioni biologici ed il trattamento dei dati genetici secondo sistemi volti a prevenire la dignità e le libertà fondamentali degli interessati, e sono predisposte specifiche misure per accertare univocamente l'identità del soggetto al quale viene prelevato materiale biologico per l'esecuzione delle analisi.

Nel caso della raccolta e della conservazione, esse sono limitate alle sole informazioni personali strettamente indispensabili allo svolgimento delle analisi, ed i campioni vengono prelevati da un incaricato esperto; anche nell'ambito della ricerca, vengono raccolti solo i campioni idonei ad effettivi scopi scientifici, i dati identificativi devono essere tenuti separati dai campioni biologici e tutto l'*iter* deve essere descritto in un progetto (conservato dal titolare almeno per un anno dopo la conclusione della ricerca) nel quale sono indicate anche le misure da adottare nel trattamento dei dati personali. Le misure di sicurezza sono indispensabili: per la custodia dei dati genetici e dei campioni deve esserci un controllo tramite strumenti elettronici, i quali prevedono procedure di identificazione e registrazione.

Una specifica qualificazione riguarda il consenso (tema che verrà approfondito nel paragrafo

⁵⁸ Nel caso dei farmacisti, è specificato che essi hanno l'obbligo di trattare i dati genetici del solo interessato al quale devono consegnare il farmaco.

successivo), per cui, i dati genetici possono essere trattati ed i campioni biologici utilizzati soltanto per gli scopi indicati nell'Autorizzazione e rispetto ai quali la persona abbia manifestato previamente il proprio consenso informato, che può essere revocato in qualsiasi momento ed in tal caso i campioni raccolti devono essere distrutti.

Il Garante ha infatti specificamente previsto quali informazioni devono essere rese note all'interessato prima di procedere al trattamento dei suoi dati genetici: innanzitutto l'informativa deve evidenziare tutti i requisiti previsti dal Codice *privacy*⁵⁹, ed inoltre devono essere esplicitate tutte le finalità perseguite, evidenziando all'interessato quali sono i risultati conseguibili, facendo espresso riferimento alla possibilità di ottenere notizie inattese o comunque estranee alla finalità del trattamento.

In questo provvedimento del Garante (come in tanti altri recenti) emerge quindi il concetto di *privacy* come non più diritto ad essere lasciato solo, bensì come potere di mantenere il controllo sulle proprie informazioni: concetto ribadito più volte anche a livello internazionale, basti pensare alla Dichiarazione Universale sul Genoma Umano, alla Convenzione di Oviedo nonché alle diverse Raccomandazioni del Consiglio d'Europa (nelle quali è previsto il diritto dell'interessato al controllo sul risultato della ricerca genetica e la garanzia del più ampio accesso a tutte le informazioni che lo riguardano).

Nell'AG/14 non è presa in considerazione la questione della conoscenza delle informazioni genetiche tra coniugi o *partners*, ad esempio in caso di malattie sessualmente trasmissibili: prevale il rispetto della *privacy* dell'individuo o la tutela dell'altro coinvolto? A proposito di questo (tema che verrà approfondito comunque nei paragrafi successivi), nel parere del Comitato Nazionale per la Bioetica *Orientamenti bioetici per i test genetici* si legge «È indiscutibile che ogni individuo abbia il diritto di conoscere il proprio genotipo; ma, accanto al diritto di sapere si dovrebbe riconoscere anche il diritto di non sapere, soprattutto in quei casi in cui una conoscenza preventiva della malattia porterebbe soltanto ad una anticipazione delle sofferenze, senza concreti vantaggi terapeutici»⁶⁰: si evince quindi che un “diritto a non sapere” assoluto sarebbe da escludersi.

In dottrina si è divisi fra chi considera soccombente il diritto alla *privacy*, configurando un obbligo di comunicazione reciproco dei propri dati genetici; chi invece interpreta il silenzio del Garante come escludente tale soccombenza.

59 Ai sensi degli artt. 13 ss. D.lgs. 196/03

60 Si veda *Comitato Nazionale per la Bioetica, Orientamenti bioetici per i test genetici*, op. cit, pag. 14

Come si è visto, la scienza oggi è in grado di compiere numerose manipolazioni sul genoma, anche positive: resta solo da capire in che misura esse siano ammissibili, considerando che da ciò derivano problemi etici (timore di un uso arbitrario di tali scoperte) e giuridici.

2. Informativa e consulenza genetica

2.1 Il consenso al trattamento dei dati genetici

Il bioeticista George Annas aveva immaginato che la decodificazione del genoma umano avrebbe identificato la molecola di DNA come una sorta di cartella clinica; aveva anche anticipato che sarebbe stato quindi necessario rispondere a delle domande fondamentali quali: chi è autorizzato a creare il CD che contiene l'informazione genetica? Chi lo conserva? Chi ne controlla l'uso?⁶¹

Il consenso informato all'atto medico costituisce il presupposto per qualsiasi prestazione sanitaria, ed è quindi elemento essenziale per la realizzazione di un'alleanza terapeutica fra medico e paziente⁶²: ciascun individuo, adulto e capace di intendere e di volere, ha il diritto di decidere liberamente se e a quali trattamenti sanitari sottoporsi (l'anglosassone *right to himself*), di salvaguardare (o di non salvaguardare) l'integrità fisica e psichica e la salute della propria

61 Comitato Nazionale per la Bioetica, Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita, *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, 15 luglio 2010, reperibile sul sito www.governo.it/bioetica/pareri.html

62 Il requisito dell'essenzialità del consenso al trattamento sanitario emerge già dall'art. 32 della Costituzione: «Nessuno può essere obbligato ad 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 umana».

L'art. 33 del *Nuovo Codice di Deontologia Medica*, approvato nel 2014, recita: «Il medico garantisce alla persona assistita o al suo rappresentante legale un'informazione comprensibile ed esaustiva sulla prevenzione, sul percorso diagnostico, sulla prognosi, sulla terapia e sulle eventuali alternative terapeutiche, sui prevedibili rischi e complicanze. [...] Il medico adegua la comunicazione alla capacità di comprensione della persona assistita o del suo rappresentante legale, corrispondendo ad ogni richiesta di chiarimento [...]»

Art. 35, Consenso e dissenso informato della persona assistita: «Il medico non intraprende né prosegue in attività diagnostico - terapeutica senza la preliminare acquisizione del consenso informato o in presenza del dissenso informato della persona capace [...]» (Federazione Nazionale degli Ordini dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri, *Codice di Deontologia Medica*, 18 maggio 2014)

L'essenzialità del consenso informato nel rapporto medico - paziente è sancita anche nella *Convenzione per la protezione dei diritti dell'uomo e della dignità dell'essere umano riguardo all'applicazione della biologia e della medicina* (approvata ad Oviedo nel 1997 e ratificata in Italia con Legge 28 marzo 2001, n. 145. L'art. 5 comma II della Legge stabilisce che «la persona interessata riceve preventivamente un'informazione adeguata in merito allo scopo e alla natura dell'intervento nonché alle sue conseguenze ed ai suoi rischi»; l'art. 10 comma II sottolinea che «ogni persona ha il diritto di conoscere tutte le informazioni relative alla propria salute e [...] la volontà di una persona di non essere informata deve essere rispettata»

persona.⁶³

Esso si trova al centro di una serie di documenti di rilievo internazionale: la *Convenzione di Oviedo* (che negli artt. 5 e ss. ne precisa i requisiti di validità)⁶⁴; la *Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea* lo ha inserito tra i principi cardine in materia di protezione del diritto all'integrità fisica e psichica (art. 3, II comma)⁶⁵.

Ampio spazio al consenso informato viene dato anche a livello nazionale.

In Italia, a livello giurisprudenziale, se ne è occupata la Corte Costituzionale, definendolo come «espressione della consapevole adesione al trattamento sanitario proposto dal medico» ed attribuendogli la natura di «vero e proprio diritto della persona, che trova fondamento nei principi espressi nell'art. 2 [...] e negli artt. 13 e 32 della Costituzione»⁶⁶. Infatti, principi costituzionali e norme deontologiche legittimano il ruolo cardine del consenso informato nel rapporto medico-paziente: 1) l'inviolabilità della persona umana (art. 13 Cost.); 2) la libertà di autodeterminazione in ordine al proprio corpo (art. 32 Cost.).⁶⁷ La stessa deontologia medica, nell'ultimo codice del 2014, riflette il significativo mutamento che da alcuni anni ha scosso la tradizionale concezione paternalistica della relazione di cura: l'attenta e puntuale disciplina del dovere di informazione e comunicazione e dell'acquisizione del consenso prima di ogni attività terapeutica e/o diagnostica (art. 33), e del dovere di rispettare la volontà di curarsi liberamente manifestata dal paziente (art. 35), è chiara espressione di un modo profondamente nuovo di intendere il rapporto medico-paziente, paritario e fondato sull'assoluto rispetto della persona

63 Viceversa, la possibilità che altri decidano al suo posto è assolutamente eccezionale, in quanto costituisce una violazione della sua libertà personale: essa può essere giustificata solamente in presenza di circostanze particolari previste dalla legge (TSO) e può avvenire solo con garanzie rigorose.

64 Convenzione sui Diritti dell'Uomo e la Biomedicina (Convenzione di Oviedo), all'art. 5 prevede che: «un intervento nel campo della salute non può essere effettuato se non dopo che la persona interessata abbia dato consenso libero ed informato. Questa persona riceve innanzitutto un'informazione adeguata sullo scopo e sulla natura dell'intervento e sulle sue conseguenze ed i suoi rischi. La persona interessata può, in qualsiasi momento, liberamente ritirare il proprio consenso»

Non occorre sottolineare che il principio del consenso al trattamento medico venne introdotto in seguito al processo di Norimberga

65 La *Carta dei Diritti fondamentali dell'Unione Europea* (2000/C 364/01), reperibile sul sito http://www.europarl.europa.eu/charter/pdf/text_it.pdf, inserisce il principio del consenso informato nel diritto all'integrità della persona, sancendo che debba essere rispettato nell'ambito della medicina e della biologia (insieme ad altri tre principi quali il divieto di pratiche eugenetiche, il divieto di fare del corpo umano e delle sue parti una fonte di lucro ed il divieto di clonazione riproduttiva di esseri umani)

66 Corte Cost., sent. n. 438/2008, in *Foro It.* 2009, 5, I, pagg. 1328 ss.

67 Erica Palmerini, *Informazione genetica e tutela della persona*, op. cit., descrive una panoramica delle principali leggi italiane che prevedono e tutelano il consenso informato: la legge n. 135/1990 che all'art. 5 vieta di sottoporre chiunque ad indagini tendenti ad accertare la sieropositività al virus HIV senza consenso, se non per motivi clinici e nel suo interesse; l'obbligo di informazione da parte del medico fa la sua prima comparsa nella legge sull'interruzione volontaria di gravidanza n. 194/1978 (artt. 5 e 14); ancora, la legge n. 107/1990, che disciplina le attività trasfusionali di sangue e di emoderivati, prevede il consenso informato del donatore

del paziente.⁶⁸ L'informazione deve concernere gli elementi essenziali in cui si articola la relazione di cura: in sintesi la diagnosi, la prognosi, le possibili complicanze ed i rischi del trattamento terapeutico. Non si tratta, com'è ovvio, di colmare il divario del sapere scientifico tra medico e paziente, bensì di coinvolgere attivamente il paziente nella scelta terapeutica affinché la stessa sia "decisione consapevole" dell'assistito.⁶⁹

L'istituto del consenso deve rispondere ai seguenti requisiti generali, ovvero essere:⁷⁰

- a) **informato**: deve trasmettere una corretta informazione che sia personale (adeguata alla situazione di salute e psicologica del paziente, nonché alla sua età ed alle sue capacità mentali, comprensibile, veritiera, esaustiva e non imposta;
- b) **consapevole**: il soggetto deve essere capace di intendere e di volere;
- c) **personale**: solo il paziente ha diritto ad esprimere il proprio consenso, per i minorenni, gli interdetti e le persone sottoposte ad un'amministrazione di sostegno, il consenso viene espresso dal legale rappresentante. L'informazione a terzi familiari è ammessa solo previo consenso dell'interessato stesso;
- d) **manifesto**: il paziente deve acconsentire o dissentire all'esecuzione delle prestazioni che gli vengono proposte;
- e) **specifico**: riferito al singolo atto ed alle singole prestazioni proposte;

68 Si ritiene interessante far notare che il requisito del consenso era previsto, dal Codice di Deontologia medica, sin dal lontano 1903. Fra le varie versioni che si sono poi succedute (la seguente sintesi è tratta da una narrazione più ampia di Marta Tomasi, *La tutela dei dati genetici: fra dimensione comunitaria e livello nazionale*, tesi di dottorato, Università di Trento) in quella del 1987 si legge che «il medico non deve intraprendere alcun atto medico che comporti un rischio per il paziente senza il consenso valido del malato o delle persone da cui questo è rappresentato se minorenne o incapace, salvo lo stato di necessità e sempre che il paziente non sia in grado di dare un valido consenso» (art. 9); in quello del 1989: «il medico non può intraprendere alcuna attività diagnostico terapeutica senza il valido consenso del paziente, che se sostanzialmente implicito nel rapporto di fiducia, deve invece essere consapevole ed esplicito, allorché l'atto medico comporta rischio o permanente riduzione dell'integrità fisica» (art. 40). Nel 1995 il primo vero riconoscimento: «il medico non deve intraprendere attività diagnostica e terapeutica senza il consenso del paziente validamente informato» (art. 31). Nel 1998 si ha piena valorizzazione dell'autonomia e dell'informazione: il paziente deve infatti essere soddisfatto in ogni sua richiesta di informazione, e soprattutto deve essere coinvolto dal medico al fine di poter aderire alle proposte diagnostiche e / o terapeutiche

69 Per un breve *excursus*: «Sotto il profilo strettamente giuridico, la validità del contratto di cura si fonda necessariamente su una informazione completa e veritiera: se così non è, l'accordo perde significato ed il contratto si dice affetto da errore (vizio del consenso) e come tale è annullabile ai sensi degli artt. 1427 e ss. del codice civile. Il consenso informato è altresì fonte di responsabilità per il medico che non ha fornito le informazioni necessarie all'altra parte per prestare un valido consenso, in quanto violazione del dovere di comportarsi secondo correttezza e buona fede (art. 1337 c.c.): l'obbligo risarcitorio scaturisce se il paziente dimostri di avere subito un danno a causa dell'omessa informazione» (Ordine dei Medici Chirurghi ed odontoiatri della provincia di Gorizia, *Legislazione e correlazione fra consenso, bioetica e privacy: aspetti tecnici, pratici ed amministrativi*, Monfalcone, 28 ottobre 2006)

70 Sui requisiti del consenso si vedano Bilancetti Francesco, Bilancetti Mauro, *La responsabilità civile e penale del medico*, Cedam ed. (Padova) 2001, pagg. 336 e ss.

f) **revocabile.**

Con riferimento alla funzione del consenso, esso nasce quindi per garantire al soggetto la possibilità di scegliere e decidere autonomamente, e rendersi attivamente partecipe all'interno della relazione terapeutica e prendere eventualmente parte ad un progetto di ricerca scientifica. In particolare, nell'ambito della ricerca, tuttavia, la dimensione "informativa" dell'autodeterminazione diventa prevalente, ed il consenso diventa un mezzo necessario per superare il proprio diritto alla riservatezza, soprattutto a causa di alcune caratteristiche proprie dei dati (e quindi delle informazioni) genetici.

Il processo di assunzione delle decisioni da parte del paziente, basato su un'informazione adeguata e compatibile con le sue capacità di comprensione,⁷¹ risulta perciò problematico quando l'oggetto dell'informazione sono i dati genetici, sia nel caso in cui le finalità siano terapeutico - diagnostiche, sia nel caso in cui ci si trovi nell'ambito della ricerca scientifica (e qui sono addirittura previsti diversi tipi di consenso, che verranno approfonditi in un capitolo successivo ed espressamente dedicato, di questo lavoro).

In ambito genetico, nel *decision making*, si incontrano parecchie difficoltà, che derivano da diversi fattori: la complessità e l'incertezza dei meccanismi delle malattie genetiche; la natura delle informazioni (soprattutto quando il test non ha finalità diagnostiche ma predittive); il coinvolgimento di soggetti diversi da colui che si è sottoposto al test; il complicato processo decisionale che segue dopo la conoscenza dei risultati (ad esempio, implicazioni sulla pianificazione familiare, prosecuzione o interruzione di una gravidanza, diagnosi prenatale, etc.); le variabili sui rischi di trasmissione ereditaria; si pensi infine alle possibili applicazioni sociali dei risultati dei test⁷². Da tutto questo si può facilmente comprendere come il soggetto che intende sottoporsi ad un test genetico si trovi in una situazione particolare: a fronte di un rischio fisico praticamente inesistente, nei test genetici abbiamo invece un "rischio informativo"⁷³ molto elevato. Vi sono pertanto dei casi eccezionali in cui il dovere di segretezza

71 Il Comitato Nazionale per la Bioetica, in un documento del 1992 (CNB, *Informazione e consenso all'atto medico*, 20 giugno 1992), ha individuato tre diverse tipologie di approccio informativo al paziente: a) lo "standard professionale", basato sulle attuali conoscenze scientifiche, con il vantaggio della correttezza scientifica ma con il rischio di incomprendibilità dell'informazione da parte del paziente; b) lo "standard medio", riferito a quanto una persona vorrebbe sapere, con la difficoltà di qualificare e quantificare il "medio"; c) lo "standard soggettivo", con riferimento al singolo paziente, con il rischio tuttavia di una "deformazione paternalistica"

72 E qui si configura nuovamente il problema delle discriminazioni genetiche in ambito lavorativo e / o assicurativo

73 Così definito da Marina Casini, Claudio Sarteau, *La consulenza genetica in Italia: problemi, regole di consenso informato, trattamento dei dati genetici e privacy*, in *Med. e Mor.*, n. 6/ 2009, pagg. 1121 ss.: «[...] tale rischio

ed il vincolo di confidenzialità devono essere violati, per necessarie ragioni di interesse pubblico o salvaguardia della salute dell'interessato o di terzi.⁷⁴

Al punto n. 7.2 delle *Linee Guida per le Attività di Genetica Medica* viene dedicato ampio spazio al consenso informato e vi si dichiara che «[...] Il consenso informato relativo ad un test genetico è il risultato di un processo che deve aiutare il soggetto a decidere se sottoporsi o meno a quella indagine. È necessario che il consenso informato includa un dialogo nel quale la persona riceve informazioni complete ed accurate su tutte le possibili implicazioni dei risultati. [...] Il consenso informato ai test genetici implica la capacità di assumersi la responsabilità della decisione e perciò richiede, da parte della persona, maturità e consapevolezza decisionale. La persona che necessita del test, o i suoi familiari, non devono essere influenzati o forzati, in alcuno modo, a prendere una specifica decisione. Il rispetto dell'autonomia del soggetto deve essere assoluto. [...]»⁷⁵. Ad ulteriore salvaguardia della libertà e dell'autonomia del soggetto si prevede altresì che il suo consenso sia in ogni momento revocabile; è infine prevista un'ampia gamma di informazioni obbligatorie da fornire al soggetto a seconda del tipo di test cui ha deciso di sottoporsi: potenzialità e limiti della predizione genetica (per quanto riguarda i test di suscettibilità), diritto a sapere e a non sapere i risultati, aspetti tecnici e tempistiche, vantaggi e svantaggi.

La disciplina del trattamento dei dati personali ha confermato, anche nell'ambito dei dati genetici, il principio del consenso informato da parte dell'interessato,⁷⁶ delineandone delle caratteristiche ulteriore a quelle indicate all'art. 23 del Codice *privacy*⁷⁷: il Garante ha quindi,

informativo è dipendente dal danno psicologico che i risultati possono produrre nell'individuo sottoposto al test, dal danno che può derivargli da una circolazione inopportuna di tali risultati, da eventuali stigmatizzazioni che ne possono conseguire per il gruppo familiare o etnico di appartenenza» (pag. 1126)

74 La violazione del segreto professionale è consentita anche dal nostro Codice di Deontologia Medica dove si prevede, all'art. 10, che «La rivelazione è ammessa esclusivamente se motivata da una giusta causa prevista dall'ordinamento vigente o di un obbligo di legge» (Codice di Deontologia Medica, 2014), vi sono stati dei casi in cui anche il Garante ha dato Autorizzazione al trattamento dati senza il consenso dell'interessato (si vedano le Autorizzazioni al trattamento dei dati idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale di tutti gli anni, il documento *Privacy e dati sanitari per indagini genetiche - 24 maggio 1999* - doc. web n. 48209 ed il Provvedimento *Dati genetici - Dati inerenti lo stato di salute - 22 maggio 1999* - doc. web n. 39188)

75 Conferenza permanente per i rapporti fra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e di Bolzano, *Linee Guida per le Attività di Genetica Medica*, 15 luglio 2004, reperibile sul sito <http://www.governo.it/backoffice/allegati/22925-2077.pdf>, punto n. 7.2

76 A livello internazionale non può essere dimenticata la Racc. 3/1992 del Consiglio d'Europa, che prevede che i servizi genetici siano basati sul principio dell'autodeterminazione della persona (alla quale si riferiscono), così che «ogni test genetico deve essere subordinato al consenso espresso, libero ed informato» (Consiglio d'Europa, *Raccomandazione n. (92)3 relativa ai test genetici ed allo screening genetico per scopi di natura sanitaria*, reperibile sul sito <http://194.242.234.211/documents/10160/10704/1798819>)

77 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Codice in materia di protezione dei dati personali*, D.lgs. n. 196/2003, disponibile sul sito <http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb->

nella recente Autorizzazione AG/14⁷⁸ (descritta nei paragrafi precedenti), attuato le norme internazionali e fondato la legittimità del trattamento dei dati genetici sul consenso informato dell'interessato.

Requisito fondamentale del consenso è l'informazione da fornirsi all'interessato prima del conferimento dei dati: tali informazioni, infatti, sono una delle modalità utilizzate dal legislatore per garantire il diritto all'autodeterminazione informativa (inteso come dominio sulle proprie informazioni personali e controllo sulla loro circolazione).

Si rimarca che l'informativa deve presentare tutti i requisiti previsti dagli artt. 13, 77⁷⁹ e 78⁸⁰ del

display/docweb/1311248, Art. 23 Consenso « 1. Il trattamento di dati personali da parte di privati o di enti pubblici economici è ammesso solo con il consenso espresso dell'interessato. 2. Il consenso può riguardare l'intero trattamento ovvero una o più operazioni dello stesso. 3. Il consenso è validamente prestato solo se è espresso liberamente e specificamente in riferimento ad un trattamento chiaramente individuato, se è documentato per iscritto, e se sono state rese all'interessato le informazioni di cui all'articolo 13. 4. Il consenso è manifestato in forma scritta quando il trattamento riguarda dati sensibili. » Art. 24. Casi nei quali può essere effettuato il trattamento senza consenso: «1. Il consenso non è richiesto, oltre che nei casi previsti nella Parte II, quando il trattamento: a) è necessario per adempiere ad un obbligo previsto dalla legge, da un regolamento o dalla normativa comunitaria; b) è necessario per eseguire obblighi derivanti da un contratto del quale è parte l'interessato o per adempiere, prima della conclusione del contratto, a specifiche richieste dell'interessato; c) riguarda dati provenienti da pubblici registri, elenchi, atti o documenti conoscibili da chiunque, fermi restando i limiti e le modalità che le leggi, i regolamenti o la normativa comunitaria stabiliscono per la conoscibilità e pubblicità dei dati; [...]; e) è necessario per la salvaguardia della vita o dell'incolumità fisica di un terzo. Se la medesima finalità riguarda l'interessato e quest'ultimo non può prestare il proprio consenso per impossibilità fisica, per incapacità di agire o per incapacità di intendere o di volere, il consenso è manifestato da chi esercita legalmente la potestà, ovvero da un prossimo congiunto, da un familiare, da un convivente o, in loro assenza, dal responsabile della struttura presso cui dimora l'interessato. Si applica la disposizione di cui all'articolo 82, comma 2; f) con esclusione della diffusione, è necessario ai fini dello svolgimento delle investigazioni difensive di cui alla legge 7 dicembre 2000, n. 397, o, comunque, per far valere o difendere un diritto in sede giudiziaria, sempre che i dati siano trattati esclusivamente per tali finalità e per il periodo strettamente necessario al loro perseguimento, nel rispetto della vigente normativa in materia di segreto aziendale e industriale; g) con esclusione della diffusione, è necessario, nei casi individuati dal Garante sulla base dei principi sanciti dalla legge, per perseguire un legittimo interesse del titolare o di un terzo destinatario dei dati, qualora non prevalgano i diritti e le libertà fondamentali, la dignità o un legittimo interesse dell'interessato; h) con esclusione della comunicazione all'esterno e della diffusione, è effettuato da associazioni, enti od organismi senza scopo di lucro, anche non riconosciuti, in riferimento a soggetti che hanno con essi contatti regolari o ad aderenti, per il perseguimento di scopi determinati e legittimi individuati dall'atto costitutivo, dallo statuto o dal contratto collettivo, e con modalità di utilizzo previste espressamente con determinazione resa nota agli interessati all'atto dell'informativa ai sensi dell'articolo 13; [...]»

78 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici*, n. 8/2014, op.cit.

79 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Codice in materia di protezione dei dati personali*, D.lgs. n. 196/2003, op.cit., art. 77 Casi di semplificazione: «1. Il presente capo individua modalità semplificate utilizzabili dai soggetti di cui al comma 2: a) per informare l'interessato relativamente ai dati personali raccolti presso il medesimo interessato o presso terzi, ai sensi dell'articolo 13, commi 1 e 4; b) per manifestare il consenso al trattamento dei dati personali nei casi in cui ciò è richiesto ai sensi dell'articolo 76; c) per il trattamento dei dati personali. 2. Le modalità semplificate di cui al comma 1 sono applicabili: a) dagli organismi sanitari pubblici; b) dagli altri organismi privati e dagli esercenti le professioni sanitarie; [...]»

80 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Codice in materia di protezione dei dati personali*, D.lgs. n. 196/2003, op.cit., art. 78 Informativa del medico di medicina generale o del pediatra: «1. Il medico di medicina generale o il pediatra di libera scelta informano l'interessato relativamente al trattamento dei dati personali, in forma chiara e tale da rendere agevolmente comprensibili gli elementi indicati nell'articolo 13, comma 1. 2. L'informativa può essere fornita per il complessivo trattamento dei dati personali necessario per attività di prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione, svolte dal medico o dal pediatra a tutela della salute o

Codice *privacy*, che sono gli unici ad essere resi agli interessati nel caso di trattamenti di dati genetici effettuati dal medico di medicina generale o dal pediatra scelti dall'interessato. Negli altri casi di trattamento dei dati genetici, il Garante ha specificato elementi ulteriori: l'esplicitazione delle finalità perseguite; l'esplicitazione di tutti i risultati conseguibili (comprese eventuali notizie inattese che possono essere conosciute durante il trattamento dei dati medesimi); il diritto dell'interessato di limitare l'ambito di comunicazione dei dati genetici oggetto di trattamento; la possibilità di limitare al titolare il potere di utilizzare i dati per scopi ulteriori rispetto a quelli principali o dichiarati.

Ciò a cui si vuole dare importanza è il diritto di autodeterminazione del soggetto, il quale può limitare sia l'ambito di comunicazione dei suoi dati genetici oggetto del trattamento sia il titolare nell'utilizzo dei dati stessi per scopi ulteriori rispetto a quelli principali.

L'Autorizzazione va oltre, e non si limita ai diritti dell'interessato, sottolineando che il trattamento può essere autorizzato anche nei confronti di terzi appartenenti alla stessa linea genetica dell'interessato, purché vi sia il suo consenso o, se esso manchi o il soggetto sia deceduto, «qualora il trattamento sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica»⁸¹. Va ricordato, infatti, che nelle varie pronunce del Garante, il bilanciamento fra diritto alla riservatezza e diritto alla salute si risolve a favore del secondo, se siano in gioco interessi dei terzi o della collettività.⁸²

dell'incolumità fisica dell'interessato, su richiesta dello stesso o di cui questi è informato in quanto effettuate nel suo interesse. 3. L'informativa può riguardare, altresì, dati personali eventualmente raccolti presso terzi, ed è fornita preferibilmente per iscritto, anche attraverso carte tascabili con eventuali allegati pieghevoli, includendo almeno gli elementi indicati dal Garante ai sensi dell'articolo 13, comma 3, eventualmente integrati anche oralmente in relazione a particolari caratteristiche del trattamento. 4. L'informativa, se non è diversamente specificato dal medico o dal pediatra, riguarda anche il trattamento di dati correlato a quello effettuato dal medico di medicina generale o dal pediatra di libera scelta, effettuato da un professionista o da altro soggetto, parimenti individuabile in base alla prestazione richiesta, che: a) sostituisce temporaneamente il medico o il pediatra; b) fornisce una prestazione specialistica su richiesta del medico e del pediatra; c) può trattare lecitamente i dati nell'ambito di un'attività professionale prestata in forma associata; d) fornisce farmaci prescritti; e) comunica dati personali al medico o pediatra in conformità alla disciplina applicabile. 5. L'informativa resa ai sensi del presente articolo evidenzia analiticamente eventuali trattamenti di dati personali che presentano rischi specifici per i diritti e le libertà fondamentali, nonché per la dignità dell'interessato, in particolare in caso di trattamenti effettuati: a) per scopi scientifici, anche di ricerca scientifica e di sperimentazione clinica controllata di medicinali, in conformità alle leggi e ai regolamenti, ponendo in particolare evidenza che il consenso, ove richiesto, è manifestato liberamente; b) nell'ambito della teleassistenza o telemedicina; c) per fornire altri beni o servizi all'interessato attraverso una rete di comunicazione elettronica.»

81 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione n. 8 /2014 al trattamento dei dati genetici*, op. cit., punto 3.1. lett. b)

82 Si ricorda, ad esempio, il citato caso della donna affetta da glaucoma bilaterale che nel 1999 fece richiesta di accesso alle cartelle cliniche del padre (dissenziente), per poter approfondire alcuni esami genetici ed

Molta attenzione viene data anche all'informazione da fornire all'interessato relativamente al tempo di conservazione sia del dato in sé sia del campione biologico: la raccolta di dati genetici effettuata per l'esecuzione del test e di *screening genetici* è limitata alle sole informazioni personali e familiari strettamente indispensabili all'esecuzione dell'analisi. Questo vale anche nel caso di ricerca scientifica e statistica, infatti nell'AG/14 viene data particolare rilevanza a tale settore, soprattutto nel caso in cui le ricerche coinvolgono minori o altri soggetti vulnerabili ed incapaci di fornire il proprio consenso, ed il trattamento dei loro dati, nel caso in cui non comporti un beneficio diretto per i medesimi interessati, può avvenire solo qualora ricorrano contemporaneamente quattro condizioni: la ricerca deve essere finalizzata al miglioramento della salute di altre persone che soffrono della stessa patologia; una ricerca di analoga finalità non può essere realizzata mediante il trattamento di dati riferiti a persone che possono prestare il proprio consenso; il consenso al trattamento è acquisito da chi esercita legalmente la potestà, ovvero da un prossimo congiunto, da un familiare, da un convivente o, in loro assenza, dal responsabile della struttura presso cui dimora l'interessato; la ricerca non deve comportare rischi per la dignità, i diritti e le libertà fondamentali⁸³.

Novità e deroga parziale a quanto disposto dal Codice *privacy* nella parte in cui si consente di rendere l'informativa alternativamente in forma orale o in forma scritta: ciò che importa è che essa venga resa in forma verbale, possibilmente tramite un colloquio *ad hoc*, e poi eventualmente anche a mezzo di atto scritto, in tal modo l'interessato può prendere consapevolezza. Notevole spazio viene quindi dedicato alla “consulenza genetica”, definita come «l'attività di comunicazione volta ad aiutare l'individuo o la famiglia colpita da patologia genetica a comprendere le informazioni mediche che includono la diagnosi ed il probabile decorso della malattia, le forme di assistenza, [...], nonché tutte le opzioni esistenti nell'affrontare il rischio di malattia e l'impatto che tale rischio può avere su scelte procreative; [...] nell'esecuzione di test genetici tale consulenza comprende inoltre informazioni sul significato, i limiti e l'attendibilità del test nonché le implicazioni dei risultati. [...]»⁸⁴. Il ruolo del medico genetista è quindi attivo: a lui è affidato il compito di specificare alla persona, prima che si sottoponga al test, quali potrebbero le conseguenze nel caso in cui emergano dei risultati

affrontare quindi serenamente una gravidanza: in tale situazione il Garante si espresse a favore della richiedente per garantirle così un benessere psico fisico e soprattutto in vista di un concepimento sano (si veda <http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/39188>)

83 Così è sancito al punto 5.1. terzultimo paragrafo dell'Autorizzazione in commento

84 Così viene definita al punto 1 lett. h) dell'Autorizzazione

inattesi; ed è lui che deve garantire il diritto alla riservatezza, sia dell'interessato, sia dei suoi dati personali (genetici).

Per quanto riguarda la posizione del minore o dell'incapace, nel contesto del trattamento dei dati genetici la *Dichiarazione Universale sul Genoma Umano* prevede che il consenso ad una ricerca, una cura o ad una diagnosi, laddove l'interessato non sia in grado di prestarlo, deve essere prestato in conformità alle leggi nazionali per la tutela della sua salute. Anche la *Convenzione di Oviedo* richiede che il consenso sia prestato da persone che ne abbiano la capacità (o dai relativi rappresentanti). L'*Autorizzazione del Garante* italiano prevede che il trattamento dei dati genetici della persona incapace deve essere autorizzato dall'esercente la potestà;⁸⁵ inoltre, «l'opinione del minore, nella misura in cui lo consente la sua età e il suo grado di maturità, è, ove possibile, presa in considerazione, restando preminente in ogni caso l'interesse del minore. Negli altri casi di incapacità, il trattamento è consentito se le finalità perseguite comportano un beneficio diretto per l'interessato e la sua opinione è, ove possibile, presa in considerazione, restando preminente in ogni caso l'interesse dell'incapace»⁸⁶; e «per le informazioni relative ai nascituri il consenso è validamente prestato dalla gestante»⁸⁷, l'unico caso in cui il consenso della madre non è sufficiente è quello «in cui il trattamento effettuato mediante test prenatale possa rivelare anche dati genetici relativi alla futura insorgenza di una patologia del padre, è previamente acquisito anche il consenso di quest'ultimo»⁸⁸.

Nel documento in analisi non è fatta menzione alcuna sui possibili limiti della diagnosi prenatale: l'espandersi delle possibilità della genetica, infatti, pone molti dubbi di carattere etico

85 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione Generale al Trattamento dei Dati Genetici n. 8/2014*, op. cit., par. 5.1: «Quando il trattamento è necessario per la salvaguardia della vita e dell'incolumità fisica dell'interessato, e quest'ultimo non può prestare il proprio consenso per impossibilità fisica, incapacità d'agire o incapacità di intendere o di volere, il consenso è manifestato da chi esercita legalmente la potestà, ovvero da un prossimo congiunto, da un familiare, da un convivente o, in loro assenza, dal responsabile della struttura presso cui dimora l'interessato. Si applicano le disposizioni di cui all'art. 82 del Codice.»

Nel gennaio 2014 il Garante ha rilasciato però un'**Autorizzazione**, all'Azienda Ospedaliero - Universitaria "Sant'Orsola Malpighi" di Bologna, **al trattamento di dati sanitari e genetici, a scopo di ricerca, in assenza di informativa e consenso, di quei pazienti che risultino deceduti e che, in vita, non avevano fornito indicazioni contrarie all'uso dei loro dati e campioni (a condizione che il trattamento sia limitato ai dati ed alle operazioni strettamente indispensabili e pertinenti per la conduzione di quello specifico studio sul quale è stata chiesta l'autorizzazione** (Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione al trattamento di dati sanitari e genetici a scopo di ricerca medica in assenza di informativa e consenso. Azienda Ospedaliero - Universitaria di Bologna "Policlinico S. Orsola Malpighi*, 30 gennaio 2014, doc web. 2939000)

86 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione Generale al Trattamento dei Dati Genetici n. 8/2014*, op. cit., par. 5.1

87 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione Generale al Trattamento dei Dati Genetici n. 8/2014*, op. cit., par. 5.1

88 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione Generale al Trattamento dei Dati Genetici n. 8/2014*, op. cit., par. 5.1

sull'applicabilità di questo tipo di diagnosi, che potrebbe essere finalizzata non solo alla cura del feto e/ o alla salute della madre, ma anche all'aborto volontario o, addirittura, a pratiche eugenetiche di selezione.⁸⁹

Amedeo Santosuoso sostiene che la terapia genica non sembra mettere in crisi il modello che subordina qualunque intervento clinico al rispetto dell'autodeterminazione dell'individuo attraverso il consenso informato, ma, piuttosto, che lo stesso consenso informato venga integrato da ulteriori elementi, quali, ad esempio, la presenza di un Comitato Etico, con il compito di controllare la correttezza delle informazioni fornite al medico dal paziente, valutare l'appropriatezza degli interventi, nonché portare alla luce eventuali conflitti di interesse.⁹⁰

Il problema sta in quei test genetici che consentono di diagnosticare delle malattie con molti anni di anticipo rispetto al loro manifestarsi (i test pre-sintomatici), ed in quei test predittivi, che invece determinano una mera predisposizione di insorgenza di una data malattia: in questi casi, l'istituto del consenso informato non risponde alla finalità di salvaguardare la salute del paziente, bensì all'esigenza di adottare misure di precauzione, impostando un certo stile di vita ad una logica di prevenzione.

2.2 La consulenza genetica quale strumento di tutela giuridica per l'individuo

La consulenza genetica è un processo di informazione e comunicazione che precede e segue

89 Si riportano due casi da esempio:

8 giugno 2014, *Nato primo bebè sano a cui è stato mappato il DNA*, notizie Ansa: in California è nato un bambino il cui DNA è stato sequenziato per intero senza motivazioni mediche, data la buona salute del piccolo, solo per volere del padre, un dottorando di ricerca in genetica. «Adesso che sequenziare il DNA sta divenendo sempre meno costoso, ha commentato diana bianchi, direttore esecutivo del “*Mother Infant Research Institute*” alla Tufts University, i casi di genitori che vorranno conoscere il genoma dei propri figli o dei feti potrebbero farsi più forti; con non pochi rischi, sostiene: “perché la scoperta di un difetto genetico potrebbe indurre la coppia all'aborto, ma sul DNA non c'è scritto il destino e spesso una persona ha una mutazione ma è sana”»

26 luglio 2014, *Fecondazione in vitro selettiva, primo caso in Uk. Biopsia per evitare malattie genetiche*, articolo de *Il Fatto Quotidiano*: «Un nuovo test per selezionare gli embrioni più adatti ad essere impiantati nel grembo di una donna. Un'analisi che prevede una biopsia quando il frutto del concepimento è ancora composto da poche centinaia di cellule [...] IL tutto per scongiurare malattie genetiche [...] A Londra è stato annunciato il primo caso di successo, almeno in Europa, di fecondazione in vitro selettiva [...] Karen Doye, direttrice delle operazioni di “*Pre-implantation genetic diagnosis*” della clinica che ha effettuato il trattamento, spiega: “Questo è un metodo rivoluzionario e viene valutato caso per caso, in ogni suo aspetto, anche etico. Ma non dimentichiamoci che sono le coppie a cercare questo trattamento e questa selezione, che è assolutamente consentita dalle leggi britanniche”. La tecnica consente ai medici, infatti, di scegliere quegli embrioni liberi da mutazioni genetiche trasmesse dai genitori. [...] Però una cosa è certa: ci si avvicina sempre di più a quell'avvenire di “designer babies”, bambini su misura come un vestito dal sarto, [...]»

90 Amedeo Santosuoso, *Diritto, scienza e nuove tecnologie*, Cedam ed. (Padova) 2011, pagg. 116 e ss.

l'effettuazione di un test genetico: accompagna quindi il soggetto nell'*iter* diagnostico, prima dell'effettuazione del test (consulenza pre - diagnostica) e dopo il test, al momento della comunicazione del risultato (consulenza post - diagnostica).⁹¹

Essa va distinta dal consenso informato: cronologicamente lo precede; inoltre, a differenza del consenso (che consiste, sostanzialmente, in un modulo precompilato da firmare), la consulenza è un vero e proprio colloquio.

L'espressione "*genetic counseling*", comunemente tradotta in consulenza genetica, venne impiegata per la prima volta dalla comunità scientifica nel 1947⁹² (anche se questa espressione fu utilizzata già nel 1945 dal professore Sheldon Reed, che cercò di sostituire il termine "eugenetica" con quello di "consulenza genetica"⁹³, ma la definizione definitiva risale al 1974⁹⁴, per poi essere utilizzata dall'*Ad hoc Committee on Genetic Counseling* come «processo di comunicazione che concerne i problemi umani legati all'occorrenza, o al rischio di ricorrenza, di una patologia genetica in una famiglia. Questo processo consiste nel tentativo, da parte di uno più professionisti specificamente preparati, di aiutare l'individuo o la famiglia: 1) a comprendere le informazioni mediche che includono le diagnosi, il probabile decorso della malattia e le forme; 2) a valutare il modo in cui l'ereditarietà contribuisce al verificarsi della malattia ed il rischio di ricorrenza esistente per taluni familiari; 3) a capire tutte le opzioni esistenti nell'affrontare il rischio di malattia; 4) a compiere le scelte che essi riterranno più adeguate, tenuto conto sia del rischio che delle aspirazioni dei familiari, e ad agire coerentemente rispetto alle scelte compiute; 5) a realizzare il maggior adattamento possibile alla malattia del familiare affetto e/o al rischio di ricorrenza della malattia stessa »⁹⁵.

Nella *Dichiarazione Universale sul Genoma ed i Diritti Umani* (UNESCO, 1997) la consulenza genetica non viene menzionata⁹⁶; la si ritrova invece nella *Convenzione di Oviedo* (1997) all'art.

91 Laura Palazzani, *Introduzione*, in Laura Palazzani (a cura di), *Gen - Ius. La consulenza tra genetica e diritto*, Studium ed. (Roma), 2011

92 Si veda Deborah Hellmann, *What can makes genetic discrimination exceptional?*, in *American Journal of Law and Medicine*, 2003, n. 29, a pag. 107

93 Paolo Sommaggio, *Possibilità e limiti della consulenza genetica*, in Laura Palazzani (a cura di), *Gen - Ius. La consulenza tra genetica e diritto*, op. cit.

94 Si veda Frank Clarke Fraser, *Genetic Counseling*, in *American Journal of Human Genetics*, 1974, n. 26, pagg. 639 - 659

95 *Ad hoc Committee on Genetic Counseling, Genetic Counseling, American Journal of Human Genetics*, 1975, n. 27, pagg. 240 - 242, la traduzione italiana si trova in molte pubblicazioni e recensioni, fra cui anche il parere del Comitato Nazionale per la Bioetica *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*

96 Verrà inserita dall'UNESCO in un altro documento, nel 2003, *La Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici*, dove, all'art. 11, il ricorso alla consulenza è considerato eticamente imperativo quando i test potrebbero avere implicazioni significative per la salute della persona; si aggiunge anche che essa deve essere non direttiva, culturalmente adeguata, e rappresentare il migliore interesse per la persona coinvolta

12 (dove si definiscono le tipologie dei test genetici ammessi) che sancisce la consulenza genetica come strumento necessario in sede di somministrazione di test genetici predittivi.⁹⁷

Nel 2008, nel *Protocollo addizionale alla Convenzione sui test genetici utilizzati per scopi sanitari*, all'art. 8, rubricato "*Information and genetic counseling*", si afferma l'obbligatorietà di una consulenza genetica non-direttiva ed appropriata solo per i test predittivi.⁹⁸

La non direttività compare, oltre che nella già citata *Dichiarazione sui Dati Genetici Umani* dell'UNESCO del 2003, anche al punto n. 9 delle *25 Raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, giuridiche e sociali dei test genetici* predisposte dalla Commissione Europea: la consulenza genetica viene qui prevista soltanto per alcune tipologie di test (quelli predittivi di gravi patologie), e non dovrebbe mai essere di tipo direttivo, infatti l'obiettivo fondamentale di questo tipo di *counseling* è aiutare i pazienti o le famiglie a capire ed affrontare la patologia genetica, e non a ridurre l'incidenza delle malattie, la decisione finale spetta al diretto interessato.⁹⁹

La consulenza genetica è altresì un momento di processi decisionali complessi, riguardanti molteplici aspetti legati alla malattia genetica tra i quali particolare rilievo assumono sia le scelte riproduttive in situazioni di rischio, sia la scelta fra conoscere o meno la propria costituzione genetica e quindi il proprio rischio di malattia. «Si tratta di decisioni che, per le loro risonanze profonde, non possono essere delegate ad alcuna figura professionale e richiedono la piena autonomia decisionale, come condizione essenziale perché l'esito di tali scelte, quale esso sia, venga integrato in modo non distruttivo nel mondo psicologico ed etico dell'individuo o della coppia.»¹⁰⁰

L'*Organizzazione per lo Sviluppo e la Cooperazione Economica* (OECD) ha adottato nel 2007 le *Linee Guida per l'assicurazione di qualità di test di genetica (molecolare)*: esse contengono una serie di raccomandazioni dirette ai Governi ed alle Autorità coinvolte nella gestione di

97 Inoltre, l'art. 5 della Convenzione stabilisce che la persona interessata deve preventivamente ricevere un'informazione adeguata in merito allo scopo e alla natura dell'intervento, nonché alle sue conseguenze ed ai suoi rischi; l'art. 10 stabilisce che ogni persona ha diritto a conoscere tutte le informazioni relative alla propria salute e che la sua volontà a non essere informata deve comunque venire rispettata

98 Il documento è reperibile sul sito <http://www.conventions.coe.int/Treaty/EN/Treaties/Html/203.htm>

99 Paolo Sommaggio, *Possibilità e limiti della consulenza genetica*, op.cit., aggiunge: «In questo contesto si ritiene imprescindibile la presenza di professionisti specializzati, purtroppo però, non si specifica se la specializzazione attenga la sola parte tecnico - genetica, oppure anche la parte etico - psicologica della consulenza [...] Negli altri casi,ove non si tratti di gravi patologie, si ritiene sufficiente che il medico o anche il personale non specializzato possa fornire adeguate risposte circa i test. [...]» (a pag. 67)

100 Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie (CNBB), *Linee Guida per i test genetici*, op. cit., a pagg. 13-14

servizi genetici. I principi generali stabiliscono che:

«- il consenso informato ai test dovrebbe essere la norma e dovrebbe essere ottenuto secondo gli standard legali, etici e professionali stabiliti;

- il *counseling* prima e dopo i test dovrebbe essere non solo disponibile, ma anche appropriato e proporzionato alle caratteristiche del test, ai suoi limiti, alla sua potenziale pericolosità ed alla rilevanza del risultato sia per il paziente che per i suoi familiari [...]»¹⁰¹

Anche il Comitato Nazionale per la Bioetica (CNB) ha avuto modo di occuparsi di consulenza genetica nel parere *Orientamenti bioetici per i test genetici*: «la consulenza genetica 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.»¹⁰²

In base al principio di “non direttività”¹⁰³ del test genetico e della consulenza genetica, a fronte dell'impatto che talune informazioni genetiche potrebbero avere sugli stili e la pianificazione di vita di ciascun individuo, al genetista / consulente è fatto obbligo di non indurre la persona ad effettuare il test ed a non condizionarne l'autonomia decisionale.¹⁰⁴

È utile ricordare le *Linee Guida per i test genetici* (1998) del Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie: «[...] a differenza di altre analisi in uso nella pratica clinica i risultati dei test genetici hanno numerose implicazioni sul piano psicologico, sociale e riproduttivo. Il patrimonio genetico rappresenta infatti un elemento fondante dell'identità personale e familiare. La decifrazione e la circolazione dell'informazione genetica possono assumere, più di altre informazioni biologiche, aspetti di minaccia e violazione del sé oltre che a esporre a potenziali discriminazioni sociali»¹⁰⁵. Si riconosce quindi che i test sollevano delicate

101 *Organization for Economic Cooperation and Development (OECD), OECD Guidelines for quality assurance in molecular genetic testing*, 2007, reperibile sul sito <http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf>

102 Comitato Nazionale per la Bioetica, *Orientamenti bioetici per i test genetici*, 19 novembre 1999, reperibile sul sito <http://www.governo.it/bioetica/pdf/40.pdf>, a pag. 71

103 Nel parere del Comitato Nazionale per la Bioetica, *Orientamenti bioetici per i test genetici*, 19 novembre 1999, si legge che «la consulenza genetica richiede competenze tecnico - scientifiche, etiche e psicologiche, rivolte a permettere scelte libere e responsabili del / dei potenziale / potenziali fruitore / i ed a garantire la non direttività da parte del consulente» (reperibile sul sito <http://www.governo.it/bioetica/pdf/40.pdf>, a pag. 13). In modo analogo, nel parere del Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie *Linee Guida per i test genetici*, 19 maggio 1998, si afferma che «chi gestisce il test, ha l'obbligo di stimolare una decisione autonoma del soggetto e di informarlo del suo pieno diritto di decidere diversamente» (disponibile sul sito http://www.governo.it/biotecnologie/documenti/linee_guida_test_genetici.pdf, a pag. 14)

104 Quindi, la reazione al test genetico non è solo di tipo medico, «nel contesto della consulenza genetica [...] non ci troviamo davanti ad un consueto rapporto diagnostico - terapeutico, ma a nuove forme di relazione professionale» (Marina Casini, Claudio Sarteau, *La consulenza genetica in Italia*, op. cit. a pag. 1124)

105 Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie (CNBB), *Linee Guida per i test genetici. Rapporto del Gruppo di Lavoro*, 19 maggio 1998, reperibile sul sito

questioni etiche, sociali e psicologiche, non solo nella fase che precede la decisione di sottoporsi al test, ma anche in quella che segue alla comunicazione dei risultati; il documento, inoltre, ribadisce l'indelegabilità delle decisioni del professionista sanitario e la piena autonomia decisionale del paziente¹⁰⁶ (ed anche qui si rafforza il carattere non direttivo della consulenza).

A livello normativo (nazionale) vi sono anche le *Linee Guida per le Attività di Genetica Medica* che, al punto n. 3.3 recitano: «il test deve essere offerto in modo non direttivo e nell'ambito di una consulenza esauriente, che consenta di conoscere le opinioni dell'interessato. È importante che al soggetto sia garantita la possibilità di prendere una decisione autonoma, sulla base della propria scala di valori. Le persone devono essere consapevoli che un risultato positivo può avere implicazioni per i figli attuali e futuri e per altri consanguinei»¹⁰⁷. Il punto n. 2 dell'accordo riconosce infatti che la consulenza genetica è un processo di comunicazione estremamente complesso, e prevede anche l'eventuale partecipazione di figure professionali diverse dal medico o dal genetista (senza però specificare quali potrebbero essere le ulteriori competenze). «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 ed assistenziali disponibili; comprendere la componente genetica della malattia ed 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»¹⁰⁸.

Al par. 7 del documento si considera come parte integrante di un test genetico la

http://www.governo.it/biotecnologie/documenti/linee_guida_test_genetici.pdf, a pag. 12

106 «Si tratta di scelte che, per le loro risonanze profonde, non possono essere delegate ad alcuna figura professionale e richiedono la piena autonomia decisionale, come condizione essenziale perché l'esito di tali scelte, quale che sia, venga integrato in modo non distruttivo nel mondo psicologico ed etico dell'individuo o della coppia» (Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie (CNBB), *Linee Guida per i test genetici*. Rapporto del Gruppo di Lavoro, 19 maggio 1998, op. cit., a pag. 31)

107 Accordo del 15 luglio 2004 tra Ministero della Salute, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano, *Linee Guida per le Attività di Genetica Medica*, op. cit., punto n. 3.3

108 Accordo del 15 luglio 2004 tra Ministero della Salute, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano, *Linee Guida per le Attività di Genetica Medica*, op. cit., punto n. 2

comunicazione, l'interpretazione del risultato e la riflessione relativa alle sue possibili implicazioni: il consenso informato al test, infatti, rappresenta un momento cruciale nell'*iter* di comunicazione attraverso un vero e proprio dialogo, che avviene in modo completo, obiettivo e non direttivo, ponendo perciò il consulente ed il paziente su un piano di parità, senza alcuna gerarchia (non è più il rapporto ordinario fra medico ed assistito). «La persona che necessita il test, o i suoi familiari, non devono essere forzati o influenzati, in alcun modo, a prendere una specifica decisione. Il rispetto dell'autonomia del soggetto deve essere assoluto. Questo implica la necessità di disporre di informazioni aggiornate ed esaurienti e di essere liberi da costrizioni esterne. La persona alla quale viene offerto il test deve sapere che la sua accettazione è volontaria e che, qualunque sia la sua decisione, non sarà messo in discussione il suo diritto ad essere assistito nel migliore dei modi. [...] Se chi offre il test ha difficoltà a discuterne in modo esauriente ed obiettivo, sia perché non sufficientemente convinto dell'importanza del processo di consulenza, oppure perché non sufficientemente informato sul test, o ancora per mancanza di tempo, deve indirizzare la persona a chi, nell'ambito della struttura, è in grado di soddisfare questa esigenza in modo adeguato»¹⁰⁹.

Una recente ulteriore definizione (citata nel paragrafo precedente) si ritrova anche nell'Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici rilasciata dal Garante *privacy* (AG/14).

Laura Palazzani¹¹⁰ sostiene che vi sono diversi **modelli di consulenza genetica** nell'ambito delle diverse concezioni etiche. Secondo la bioetica liberale-libertaria¹¹¹, che pone al centro il principio di autonomia ed autodeterminazione individuale, e la bioetica utilitarista¹¹², basata sul principio del calcolo costi/benefici (e massimizzazione benefici/minimizzazione costi), la consulenza genetica si configura come un'informazione meramente tecnica che il medico

109 Accordo del 15 luglio 2004 tra Ministero della Salute, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano, *Linee Guida per le Attività di Genetica Medica*, op. cit., punto n. 7. Paolo Sommaggio, *Possibilità e limiti della consulenza genetica*, op. cit., afferma che quest'ultimo riferimento appare di notevole importanza per comprendere quali siano i punti principali della consulenza: emerge infatti, dal tenore del documento, il timore di un conflitto di interessi; sembra inoltre che, chi ha stilato il documento, tema che la figura del medico non sia il soggetto più indicato per fornire una consulenza genetica, questo spiegherebbe la possibilità di nuove ed ulteriori figure a quelle del professionista sanitario (di formazione filosofica o psicologica)

110 Laura Palazzani, *Modelli bioetici a confronto*, Laura Palazzani (a cura di), *Gen - Ius. La consulenza tra genetica e diritto*, Studium ed. (Roma), 2011, pagg. 91 - 103

111 In questo filone l'Autrice colloca Nikolas Agar, *Liberal Eugenics*, in Helga Kuhse, Peter Singer, *Bioethics*, Blackwell (London), 2000; Hugo Tristram Engelhardt, *Manuale di bioetica*, Il Saggiatore ed. (Milano), 1999

112 Qui Laura Palazzani cita Peter Singer, *Ripensare la vita. La vecchia morale non serve più*, Il Saggiatore (Milano), 1996; John Harris, *Wonderwoman e Superman. Manipolazione genetica e futuro dell'uomo*, Baldini & Castoldi (Milano), 1997

fornisce al soggetto che intende effettuare un test, presentando tutte le possibili alternative in modo descrittivo e neutrale, senza condizionare né orientare il soggetto stesso: tale modello si inquadra perciò nell'ambito di una medicina contrattualista, dove il rapporto medico-paziente è simmetrico. Secondo invece la bioetica che difende la dignità umana e che riconosce la salute come bene oggettivo dell'uomo¹¹³, la consulenza consiste in un'alleanza terapeutica, dove l'informazione non è solo descrizione dei fatti, ma anche indicazione di consigli finalizzata a stimolare e sollecitare il paziente ad una presa di coscienza e ad un'elaborazione ragionata dei problemi.

Nell'ambito dei test pre-natali la consulenza è assai problematica. Secondo il filone liberale-libertario essa è ritenuta una prassi legittima, non essendo l'embrione ed il feto ancora soggetti di diritti in quanto dipendenti dalla madre: pertanto, se la donna accetta, mediante consenso informato, sono ammesse sia la diagnosi pre-impianto e post-impianto, sia l'interruzione di gravidanza, nel caso in cui il feto abbia malformazioni incurabili o forti difetti fisici¹¹⁴. L'utilitarismo ritiene che le tecniche (sia pre- sia post-impianto) si debbano applicare, in quanto l'embrione non è considerato soggetto di interessi ed il feto, nella misura in cui avesse patologie genetiche o fisiche che lo potrebbero condizionare, non avrebbe quindi una vita degna di essere vissuta: la consulenza post-diagnostica avrebbe quindi la funzione di informare sullo stato di salute del nascituro e di proporre l'aborto come "prevenzione" alla malattia.¹¹⁵ Secondo il modello relazionale (che pone al centro la dignità umana) la diagnosi genetica pre-impianto è considerata illecita (a causa della sperimentalità delle tecniche), quella post-impianto è considerata lecita a certe condizioni: la consulenza ha quindi il compito di comunicare esaustivamente i rischi ed i benefici di ogni intervento, rispettando la libertà morale del paziente (anzi, in questo caso della coppia).

Per quanto riguarda i test post-natali, la consulenza genetica si distingue a seconda che sia rivolta

113 Jürgen Habermas, *Il futuro della natura umana. I rischi di un'eugenetica liberale*, Einaudi ed. (Torino), 2002

114 «In questa prospettiva, si configura una sorta di "dovere di abortire" della madre, e correlativamente, di "diritto a non nascere" del feto, con la possibilità, per il feto divenuto adulto, e portatore di disabilità o handicap, di chiamare in causa il medico e i genitori per averlo fatto nascere, accusandoli di danno da procreazione per una *wrongful life* e *wrongful birth*» (Laura Palazzani, *Modelli bioetici a confronto*, op. cit. a pag. 95)

115 «Il modello liber-libertario e quello utilitarista sono suscettibili di alcune considerazioni critiche. Emerge il rischio che tale modello di consulenza possa portare ad una concezione di indifferenza etica rispetto alle possibili scelte, legittimando implicitamente una differenza fra vite degne e vite indegne. È il rischio del "pendio scivoloso": se riteniamo che alcuni individui non meritino di nascere in quanto malati, prevedibilmente disabili e portatori di handicap, [...] per le stesse ragioni non si dovrebbero ritenere meritevoli di rispetto, ma anche di assistenza e sostegno sociale, le cd. "vite marginali" di individui colpiti da malattie invalidanti o con gravi menomazioni fisiche» (Laura Palazzani, *Modelli bioetici a confronto*, op. cit., pag. 96)

ad adulti, a minori o a incapaci.¹¹⁶ Qui l'utente deve essere consapevole che il test può portare alla conoscenza di informazioni non richieste (i cd. *incidental findings*, di cui se ne parlerà nei paragrafi successivi): nel caso in cui il paziente esprima la sua volontà di non conoscere alcuni elementi, il medico deve rispettare tale richiesta. Come è ben noto, però, i dati genetici sono condivisi fra più persone, perciò il problema emerge nel caso di possibile “danno” ad altri: la bioetica liberale ritiene che la scelta di non sapere costituisce un limite per il diritto a sapere degli altri, e perciò può subire restrizioni da valutare caso per caso; secondo il modello relazionale, nella consulenza genetica si effettua un bilanciamento fra diritto a sapere e a non sapere, riconoscendo sia gli interessi del terzo sia quelli della collettività.

A prescindere dalle diverse tipologie esistenti, che struttura deve avere la consulenza genetica? Quali sono le sue fasi?

Secondo l'*Encyclopedia of bioethics*¹¹⁷, alla voce “*Genetic counseling, Ethical issues in*”, scritta da Robert Murray, essa deve essere guidata da principi fondamentali quali: autonomia, beneficenza, non maleficenza, riservatezza, veridicità, consenso informato.

Essa può essere considerata come un atto comunicativo complesso, un colloquio che precede e segue l'effettuazione di un test e che necessita di una comprensione totale (di entrambe le parti); deve perciò essere sviluppata attraverso un dialogo culturalmente adeguato alle capacità di apprendimento di colui che riceve le informazioni: la prima fase si esaurisce quindi in un incontro tra il consulente (o l'equipe di consulenti) ed il richiedente in cui si effettua una sorta di “contrattazione”, con la quale il consulente, dopo essersi presentato, formula domande atte a stabilire cosa il consultante si aspetta dalla sessione. Esaurita la fase informativa, si entra in una fase successiva, nella quale saranno discusse tutte le informazioni ricevute adeguandole alla situazione ed allo stile di vita della persona interessata. Momento centrale è la ricostruzione dell'albero genealogico, più esteso possibile, che costituirà la base per la diagnosi e la valutazione dei rischi di ricorrenza¹¹⁸; vengono poi fornite al richiedente esaurienti informazioni sulla storia naturale della malattia, le sue evoluzioni, le sue caratteristiche, le modalità di

116 Un importante compagnia assicurativa statunitense (Cigna) ha introdotto nelle proprie polizze il requisito preliminare del *counseling* genetico (anche telefonico) per chiunque intenda sottoporsi ad un test dei geni connessi allo sviluppo di tumori al seno e alle ovaie, di cancro al colon e della cd. *long QT syndrome*, una malformazione cardiaca, con la finalità di garantire un'adeguata assistenza sanitaria e di informazione ai pazienti, ed affinché la compagnia non sia costretta a pagare per test caratterizzati da uno scarso valore clinico (notizia tratta dal sito biodiritto.org il giorno 9 settembre 2013)

117 *Encyclopedia of bioethics, Macmillan Reference USA; 3 edition (November 14, 2004)*

118 Marco Seri, Claudio Graziano, Daniela Turchetti, Juri Monducci, *Test genetici e consenso informato*, in Carla Faralli (a cura di), *Consenso informato e medicina: aspetti etici e giuridici*, in *Salute e Società*, vol. n. 3 /2012

trasmissione e sulle possibilità di prevenzione, diagnosi e trattamento.

Nella fase post-test vengono poi comunicati i risultati, e qui l'obiettivo è contenere l'impatto emotivo dell'interessato e dei familiari (magari con il sostegno di uno psicologo professionista).

Elemento fondamentale è dunque la capacità di far comprendere e comprendere, e per questo è importante che la consulenza sia non-direttiva: all'interno della relazione dialogica che si viene a costruire fra le due parti, il consulente non dovrebbe imporre le proprie convinzioni, ma dovrebbe consentire, a chi lo richiede, di costruire il proprio percorso, scegliendo autonomamente e coscientemente, di orientare il soggetto verso le sue aspettative e le sue speranze (questo punto pone non pochi problemi sul piano pratico, giacché è molto difficile che il genetista o chiunque altro fornisca la consulenza genetica non sia condizionato dal proprio bagaglio culturale). «Un tentativo, insomma, di raggiungere, attraverso il dialogo, una consonanza tra pensiero e vita del consultante, [...] le domande e le risposte di costui dovranno costituire non tanto e non solo la sua personale ed astratta visione del mondo, ma dovranno raggiungere una vera e propria composizione tra quest'ultima e ciò che egli vive quotidianamente [...]. In altri termini la relazione esterna consultante/consulente servirà come primo passo per sviluppare l'altro e più importante rapporto, ovvero quel dialogo interiore che il postulante dovrà cercare di sviluppare solo con sé stesso. [...] la consulenza propone il dialogo come strumento di riflessione e di aumento della consapevolezza, ovvero come strumento atto a scoprire la propria "immagine del sé" [...] il rapporto può essere considerato come un dialogo fiduciario che mira a ridurre le ansiose del cliente e a porlo in condizione di prendere autonomamente le proprie decisioni, ovvero di gestire la propria vita allo scopo di "sentirsi meglio" con sé stesso e con la propria realtà»¹¹⁹. È vero che il consulente non si limita a

119 Paolo Sommaggio, *La consulenza genetica: un ponte tra autopoiesi ed autotrascendimento*, in *Tigor* n. 2/2010, alle pagg. 161 - 162. L'Autore specifica anche che la consulenza genetica ha preso "in prestito" il concetto di non direttività dalla Psicoterapia e dal *counseling* psicologico: Carl Rogers è il fondatore della cd. "terapia fondata sulla persona", detta anche "terapia non direttiva", in base alla quale l'imposizione di obiettivi o azioni sul paziente durante la terapia è altamente sconsigliata, perché è lui stesso che deve prendere il comando della relazione rispondendo attivamente agli stimoli esterni. Il compito del consulente, dunque, sarà quello di creare l'atmosfera e le situazioni adatte al fine di creare un clima di accettazione ed empatia.

Un altro modo di concepire la consulenza genetica è vederla come una *species* del *genus* consulenza filosofica: il padre di tale prospettiva è Gerd B. Achenbach, nella Germania degli anni '80. Ciò che caratterizza questo tipo di consulenza il rifiuto di un approccio accademico (che solitamente segue uno schema di "risposta generale ad un problema particolare", per instaurare un dialogo che aiuti la persona a riflettere liberamente e senza condizionamenti. La definizione fornita da Achenbach è la seguente: «la consulenza filosofica sul terreno dell'unica comunanza, cioè in quanto è una forma di "interazione" tra individui [...], si presenta come la negazione dell'attribuzione terapeutica di ruoli; la formazione filosofica come negazione e critica della "formazione standardizzata"; la chiarificazione filosofica come interesse conoscitivo che non è mai sottomesso ad alcun tipo di meta prefissata; [...] il dialogo filosofico come discorso che non esclude, ma anzi include, le comprensioni e gli interventi psicologici, che però riduce a semplici momenti; lo sviluppo e il progresso della

comunicare un mero risultato, ma costituisce un filtro in grado di interpretare il dato umano, focalizzando il problema ed accompagnando l'interessato in un percorso quasi interiore. Una delle peculiarità più interessanti di questo particolare dialogo, è che i partecipanti non sostengono ognuno la propria tesi, poiché l'unica opinione discussa è quella del consultante / paziente; se così non fosse la consulenza diventerebbe uno scontro. All'interessato deve perciò essere chiarita la relazione che sussiste fra la sua visione del mondo e le scelte che vuole intraprendere.

In dottrina vi è chi ha avvicinato la consulenza genetica ad il metodo del cd. dialogo socratico:¹²⁰ il consulente non è altro che il contraddittore di Socrate, indossa una maschera che permette di non proporre alcuna soluzione, né principio, la sua funzione è esclusivamente quella di contrastare benevolmente il ragionamento del suo antagonista (la dinamica è insomma molto simile a quella di un processo). Il consulente - Socrate, mantenendo un atteggiamento non - direttivo, permette al consultante di fare chiarezza in se stesso, e, in questo modo, sarà in grado di affrontare con maggior libertà il momento della scelta (eventualmente del test oppure di sapere o non sapere).¹²¹

Si è visto che la consulenza genetica viene descritta come non-direttiva. Tuttavia, si è anche sottolineato che questo scopo è difficile da perseguire: spesso il consulente (genetista) ha una

comprensione filosofica come negazione determinata e superamento di ogni proiezione della meta, così che la meta determina, riformula e sviluppa ulteriormente il processo ed allo stesso modo il processo la meta; infine sarebbe da considerare come la base della consulenza filosofica il dubbio su ciò che deve valere come normale e come anormale, cioè lo scrupolo di una distinzione estremamente gravida di conseguenze che non è filosoficamente consigliabile in buona coscienza ad alcuna teoria particolare e separata» (così Paolo Sommaggio cita Gerd B. Achenbach, *La consulenza filosofica*)

120 Paolo Sommaggio, *La consulenza genetica: un ponte tra autopoiesi ed autotrascendimento*, op. cit.

121 Sempre Paolo Sommaggio sostiene che un importante traguardo della consulenza genetica potrebbe essere la parresia, intesa come libertà di pensiero, libertà di parola o indipendenza nei confronti di chi detiene il potere: essa si raggiunge infatti attraverso una pratica dialogica, formulando un ragionamento attraverso il quale qualcuno coglie la necessità di prendersi cura di sé, ovvero di collegare il proprio *logos* con il proprio *bios*. «Una consulenza genetica è fatta bene se il consultante raggiunge la formulazione di un ragionamento dove l'io narrante tratteggia l'io narrato [...]: il consulente, travestito da Socrate, non sostiene un'altra concezione, ma limita la sua attività all'opposizione. A questo punto si ottiene l'effetto "socratico" per il quale il protagonista è costretto a "rendere conto" della sua vita, ovvero a formulare un discorso nel quale egli si pone come protagonista. [...] Il narrante avverte la differenza che sussiste fra un sé autore ed un sé protagonista del proprio racconto. [...] porta il consultante ad avere coscienza di chi è, di quali sono le sue preferenze, di quale sia la sua "ascendenza culturale" [...] Nel medesimo tempo, però, il consultante, pur in grado di produrre questa "immagine narrativa" del proprio io interiore, si accorge di un'eccedenza rispetto ad essa, ed avverte l'esigenza di non venire ridotto a quella stessa immagine, la cui presenza è comunque necessaria [...] IL traguardo parresiasico della consulenza genetica permette dunque di istituire una relazione tra *logos* (valori e principi) e *bios* (esperienza) del consultante di modo che, attraverso il materiale di cui si compone il *logos*, possa essere elaborata un'icona della sua esperienza relativa al *bios*, un'immagine di sé. Essa non sarà una sua fotografia, ma l'esito dello scontro tra le informazioni rielaborate dal soggetto in relazione con la propria visione del mondo, filtrate attraverso il contrasto del consulente» (Paolo Sommaggio, *La consulenza genetica: un ponte fra autopoiesi e discernimento*, op. cit., a pag. 171)

formazione e delle opinioni che potrebbero influenzare l'utente, senza contare il carico emotivo che sottende dietro a molte situazioni, a volte anche drammatiche. Il vero pericolo sta in realtà nella società: usi, costumi, tradizioni e culture influiscono i modi di pensare di ognuno di noi, risulta perciò arduo mantenere una posizione neutrale, soprattutto in un'epoca in cui ciò che prima era considerato irraggiungibile (ed anche illecito), ora è normale prassi, terapia genica, programmazione genetica, *enhancement*, sequenziamento del genoma, test predittivi, etc., sono tutte situazioni che fino a pochi decenni fa risultavano impensabili, ed impensabili risultavano le reazioni umane al fenomeno¹²². È possibile che, in un futuro, la consulenza genetica scomparirà, oppure assumerà un ruolo diverso da quello che ha ora, e muteranno le sue caratteristiche.¹²³

3. Il problema dei test genetici predittivi: diritto a sapere, diritto a non sapere. Caso o determinismo biologico? Gli *unpatients*

Conoscere è potere.

Lo sviluppo della genetica in campo umano ha consentito di acquisire un patrimonio vastissimo di informazioni per la conoscenza della struttura biologica dell'uomo e ha anche fatto emergere problemi nuovi e tecniche diverse da quelle all'inizio disponibili.

La tendenza della scienza medica negli ultimi tempi è quella di concentrare la ricerca principalmente verso la conoscenza delle cause genetiche delle malattie per poter agire in via

122 Si pensi, ad esempio, alla recente decisione di alcune società americane (fra cui Apple e Facebook) di sostenere economicamente la scelta, da parte delle proprie dipendenti, di congelare gli ovociti. Il concetto della cd. **genitorialità rimandata** può essere letto da diverse prospettive: «c'è la dimensione etica, che guarda ai profili morali della possibilità di procreare in età non più fertile, o rimandare una maternità al futuro, a fronte di una fertilità che va scemando, per malattia o semplicemente per l'età che avanza. C'è la dimensione sociologica che guarda all'impatto di queste possibilità sulla popolazione, sul concetto di famiglia o, come nell'esempio proposto, sulle scelte lavorative delle donne. C'è poi la dimensione economica, relativa all'impatto di queste decisioni: su chi graveranno realmente i costi di queste nuove politiche aziendali? Per quanto il trattamento venga offerto dall'azienda della quale la donna è dipendente, bisogna rammentare che, al momento in cui la donna deciderà che è giunto il tempo di dedicarsi alla maternità, la sua situazione (anche lavorativa) potrebbe essere cambiata [...]» (così Lucia Busatta e Cinzia Piciocchi, *Congelo gli ovociti, paga il capo*, articolo del 30 ottobre 2014, reperibile sul sito <http://www.ingenere.it>)

123 «Uno studio interessante, anche se un po' datato, è la ricerca [...] sintetizzata nell'articolo "*Genetic counseling: the psychological impact of meeting patients' expectations*", del 1997. Sulla base dell'analisi delle trascrizioni di 131 consulenze genetiche, essi valutavano la direttività come la misura dell'informazione, della valutazione [...] e del sostegno [...]. Da tale ricerca è emerso che tutte le consulenze risultano direttive, e minore è lo stato di istruzione e di ricchezza dei pazienti /utenti maggiore è la direttività della consulenza. Non a caso, taluni parlano, in termini piuttosto provocatori ma non del tutto astratti, di era "post-non-direttiva"» (Michele Farisco, *Informazione e consulenza genetica*, in *Gen-Ius. La consulenza fra genetica e diritto*, op. cit., a pag. 170)

preventiva contro di esse, piuttosto che trovare rimedi terapeutici. La realizzazione dello *Human Genome Project*, finalizzato alla mappatura dell'intero patrimonio genetico umano, ha permesso un notevole sviluppo della **medicina predittiva**¹²⁴, intesa come quella nuova branca della scienza in grado di definire le probabilità di manifestazione di una determinata patologia, ha proprio la peculiarità fondamentale di poter predire l'insorgenza di una malattia, prima che questa si manifesti, attraverso l'esame delle caratteristiche genetiche (attraverso il ricorso a specifici test genetici).¹²⁵ Dopo il completamento della mappatura dell'intero Genoma Umano, l'analisi del genoma ha acquisito un ruolo rilevante per il progresso della medicina e dell'assistenza sanitaria: la genomica¹²⁶ e la genetica molecolare si sono sviluppate rapidamente e, di conseguenza, si è assistito, nell'ultimo decennio, ad una crescente ed incontrollata disponibilità di test genetici per patologie non solo monogeniche, ma anche complesse.^{127 128}

Una parte della comunità scientifica è scettica sull'eventualità che i test genetici di suscettibilità alle patologie complesse possano migliorare la qualità dell'assistenza sanitaria e della salute del

124 Leonardo Lenzi, *Medicina predittiva: un approccio antropologico*, in Carlo Bresciani (a cura di), *Genetica e medicina predittiva: verso un nuovo modello di medicina?* Giuffrè ed. (Milano), 2000, scrive: «Jacques Ruffié distingue la medicina preventiva dalla medicina predittiva. Egli fonda questa sua distinzione terminologica ripercorrendo la storia del rapporto fra l'uomo ed il suo desiderio di conoscere il futuro. A suo giudizio la categoria della predizione è applicabile ove, a partire da certi dati di fatto, si stabilisca che qualcosa possa accadere quando si realizzi la congiunzione di certi fattori aleatori. La predizione sarebbe quindi relativa al dominio del possibile e del probabile, ma non del certo. Alla luce di questa premessa Ruffié definisce preventiva quella medicina che si occupa di diagnosticare la malattia prima della comparsa dei segni clinici tradizionali [...] La medicina predittiva, invece, non avrebbe come scopo quello di riscontrare una patologia attuale, ma quello di osservare la dialettica ereditarietà - fattori ambientali che, in certi casi, può dare luogo a malattie più o meno gravi. [...]» (alle pagg. 81 - 82)

125 Nel 2007 l'Istituto di Igiene dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma ha fondato una *task force* nazionale poi chiamata Network Italiano di Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP) allo scopo di generare conoscenze, monitorare la situazione delle diverse regioni italiane circa l'utilizzo di test genetici predittivi, valutare la loro appropriatezza, eseguire un'analisi costo - efficacia ed elaborare delle linee guida.

126 Definita come l'insieme delle conoscenze derivate dallo studio dell'intero genoma e delle sue funzioni (Stefania Boccia, Benedetto Simone, Maria Rosaria Gualano, Antonella Agodi, Doennico Coviello, Francesca Dagna Bricarelli, Bruno Dallapiccola, Emilio Di Maria, Maurizio Genuardi, Walter Ricciardi (a cura di), *La Genomica in Sanità Pubblica. Sintesi delle evidenze e delle conoscenze disponibili sull'utilizzo della genomica a fini di prevenzione*, in GENISAP Network, http://www.istituti.unicatt.it/igiene_1820.html), a pag. 7

127 Carla G van El, Martina C Cornel, *Genetic testing and common disorders in a public health framework. Recommendations of the European Society of Human Genetics*, in *European Journal of Human Genetics* (2011), 19, pagg. 377 - 381

128 Stefania Boccia, Benedetto Simone, Maria Rosaria Gualano, Antonella Agodi, Doennico Coviello, Francesca Dagna Bricarelli, Bruno Dallapiccola, Emilio Di Maria, Maurizio Genuardi, Walter Ricciardi (a cura di), *La Genomica in Sanità Pubblica*, op.cit. specificano: «Le malattie complesse sono patologie comuni causate dall'interazione fra fattori genetici e ambientali. La principale differenza tra le malattie complesse e quelle monogeniche (mendeliane) consiste nel fatto che nelle malattie mendeliane l'alterazione di un gene è prerequisito essenziale e di solito sufficiente per sviluppare la patologia, anche se l'effetto della mutazione può essere modulato dalla variabilità di altri geni o da fattori ambientali e stili di vita. Nelle malattie complesse, invece, il rischio di malattia non è riconducibile alla mutazione di un singolo gene ma a più geni e / o a numerose e polimorfe variazioni nella sequenza del genoma, le quali, interagendo fra loro e con fattori ambientali, aumentano il rischio di sviluppare la malattia.» (a pag. 6)

paziente;¹²⁹ tuttavia la genomica predittiva, come si analizzerà anche in seguito, è già largamente applicata in molti contesti.¹³⁰ A livello nazionale¹³¹ si ritiene che l'integrazione della genomica

129 Si pensi, ad esempio, allo scandalo che ha scaturito la decisione dell'**American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)**. Nel maggio 2012, l'organizzazione ha pubblicato un documento in cui si legge che “è cruciale che le norme su cosa sia riferibile e cosa no permettano di evitare di appesantire il sistema sanitario e i pazienti con quello che potrebbe rivelarsi un gran numero di falsi positivi”. Per superare questa difficoltà, l'ACMG ha reclutato una commissione, formata da studiosi di genetica e di medicina statunitensi, a cui è stato affidato il compito di stilare delle linee guida per i medici. Le indicazioni del gruppo sono state presentate nel 2013, ma il documento, avvertono Megan Allyse e Marsha Michie, due bioeticiste del Center for Biomedical Ethics di Stanford, descrive uno scenario allarmante. Se, da un lato, i medici sono diffidati dal condurre analisi inutili per il paziente, dall'altro lato la lista di quelle considerate utili è lunghissima. Stando a queste regole, chiunque richiedesse un'analisi del DNA per un certo motivo si troverebbe sottoposto a test per mille altre ragioni. Non si tratta di norme vincolanti, ma è chiaro che le direttive avranno il loro peso. Il nuovo documento sancisce esplicitamente che per "scoperta accidentale" ora si intendono "i risultati di una deliberata ricerca di alterazioni patogene o potenzialmente tali in geni che non sono apparentemente in relazione con le indicazioni diagnostiche per cui il test è stato prescritto". Dopo una "ricerca deliberata" si può davvero parlare di scoperte accidentali? Perché allora, ribattono provocatoriamente le due bioeticiste, non sottoporre a screening l'intera popolazione? Un'altra raccomandazione della commissione designata dall'ACMG è quella di non sottostare alle preferenze espresse dal paziente. "Il personale clinico ha il dovere di prevenire eventuali danni avvertendo pazienti e familiari, e questo principio vince sugli scrupoli che riguardano la loro autonomia." Questo suggerimento vale anche per i genitori dei bambini sottoposti a test, circostanza che ha particolarmente allarmato Allyse e Michie. L'indicazione sembra inoltre ignorare completamente gli studi che dimostrano come alcuni gruppi etnici non desiderino affatto avere informazioni genetiche sul proprio conto. Il tema non pone solo problemi etici. Effettuare test genetici così approfonditi, approfonditi su pazienti apparentemente non a rischio ha un costo molto elevato. Gli stessi firmatari delle linee guida ammettono che non conoscono le conseguenze che potrebbero avere questi costi aggiuntivi sui rimborsi sanitario. D'altra parte, difficile che siano i laboratori a farsi carico delle spese, osservano Allyse e Michie, secondo le quali è necessario intavolare un dibattito più ampio, che affronti tutte le sfaccettature della questione (da un articolo de *LeScienze.it*, *Test genetici e risultati collaterali, meglio non sapere?* 9 maggio 2013)

130 Ad esempio nei test prenatali. Da un articolo de *Le Scienze.it*, *Rischi e opportunità dello screening genomico fetale*, 28 gennaio 2014. «Le attuali tecnologie genetiche non sono ancora una sfera di cristallo con cui guardare nel futuro di un bambino, ma i medici sono più che mai vicini a intravedere la mappa completa dei geni di un feto pochi mesi dopo che lo spermatozoo ha incontrato la cellula uovo. Questa ricostruzione genomica potrebbe rivelare rischi futuri di malattia e tratti genetici già dal primo trimestre di gravidanza. Lo *screening* fetale potrebbe in teoria rilevare nel genoma di un feto ogni indizio di mutazione associata a qualche malattia o di una condizione che può portare a una malattia, a volte perfino anticipando la capacità dei genetisti di interpretare quelle informazioni. E potrebbe anche rivelare marcatori privi di interesse clinico, come il colore degli occhi o la prestanza atletica. I progressi nella ricerca sulle cellule fetali, uniti alla continua diminuzione del costo del sequenziamento dell'intero genoma, fanno presagire la possibilità di rendere queste analisi una pratica corrente. Due anni fa, alcuni ricercatori hanno ideato due test che potrebbero rivelare il profilo genetico completo di un feto. Gruppi di ricerca indipendenti hanno sequenziato genomi fetali completi dopo aver raccolto le tracce di DNA fetale in un campione di sangue da una donna incinta, o prelevando quel sangue insieme a una goccia di saliva dal padre. Questi screening sostanzialmente non invasivi potrebbero essere effettuati all'inizio della gravidanza, senza i rischi di aborto spontaneo, piccoli ma comunque presenti, del prelievo di tessuto placentare o di liquido amniotico effettuato quando si va a caccia di una condizione cromosomica come la sindrome di Down. “C'è già la tecnologia per farlo”, dice Lisa Soleymani Lehmann, direttore del Centro di bioetica del Brigham and Women Hospital, affiliato alla Harvard Medical School. “Il problema è costituito in parte dal costo e in parte dalle controversie etiche, che stanno limitando l'accettazione di questa soluzione perché non si sa come affrontare l'incertezza legata a queste informazioni o come interpretare una quantità così massiccia di dati”. Infatti, il sequenziamento dell'intero genoma potrebbe fornire ai genitori una valanga di dati inaspettati e forse confusi. Invece di test mirati a poche decine di geni, le future tecniche di sequenziamento potrebbero fornire ai genitori tre miliardi di paia di basi di dati. Le questioni chiave legate a qualsiasi sequenziamento del genoma riguarderebbero anche il sequenziamento del feto: non esiste alcuna certezza che le mutazioni genetiche portino effettivamente a una specifica malattia. Gestire informazioni che suggeriscono che in età adulta potrebbero presentarsi alcune condizioni, o studiare mutazioni di significato poco chiaro, può essere un compito pieno di rischi e di sfide, influenzando sulla propensione dei

nella sanità pubblica può offrire numerosi benefici al Sistema Sanitario (ammesso che si stabiliscano delle priorità, si istruiscano e si motivino dei professionisti esperti e si sviluppino appropriate tecnologie di comunicazione). La ricerca genomica è infatti di vitale importanza per capire non solo le varianti genetiche nello sviluppo di una malattia, ma anche i meccanismi di interazione fra geni e ambiente, consentendo di identificare “nuovi bersagli” per i farmaci, nonché i soggetti che, in base alle loro caratteristiche genetiche, saranno più o meno sensibili alle terapie cui verranno sottoposti. È quindi facile immaginare che, in un futuro (molto vicino), sarà possibile disporre di piani di trattamento programmati per ogni singolo paziente, pianificati *ad hoc* a seconda delle caratteristiche genetiche degli individui, modificando anche stili di vita, alimentazione, ed altro, la **medicina cd. digitale** è quasi realtà¹³².

genitori a decidere di interrompere una gravidanza o sul tipo di educazione del bambino. Nonostante le ambiguità, sostengono Lehmann e gli altri coautori in un articolo pubblicato il 16 gennaio sul *The New England Journal of Medicine*, dopo aver ricevuto una consulenza genetica, i genitori dovrebbero poter ottenere le informazioni relative al genoma fetale. Quelle informazioni potrebbero rendere più consapevoli i genitori in attesa e migliorare la loro capacità di pianificare il futuro del bambino. Nel caso di un bambino a elevato rischio di diabete, per esempio, i genitori potrebbero porre maggiore attenzione alla dieta e all'esercizio fisico.

Mentre gli attuali test prenatali sono diagnostici, cioè avvertono i genitori della presenza di una malattia, il sequenziamento prenatale dell'intero genoma rivelerebbe la suscettibilità genetica a malattie come quelle cardiache, il diabete o l'obesità. Questo potrebbe alterare drasticamente le cure prenatali e il processo decisionale. In altre parole, il profilo genomico completo, rivelato molto prima che il feto sia nato, mostrerebbe varianti genetiche utili più a una previsione che a una diagnosi. Lehmann e colleghi non sono gli unici a guardare ai progressi nello screening prenatale con cautela ma anche con speranza. “Credo che la maggior parte di noi pensi che sia un po' prematuro e che ci sia da aspettare prima di una sua chiara adozione come una opzione fra i test prenatali”, dice Sandra Darilek, consulente genetico e portavoce della National Society of Genetic Counselors. Nel 2012 un gruppo di bioeticisti dei National Institutes of Health ha effettuato un'analisi in cui prevedeva un futuro con questi sequenziamenti, formulando ulteriori raccomandazioni su quali dati dovrebbero chiedere i genitori, e suggerendo che i bambini dovrebbero avere il diritto a essere informati solo da adulti, e non durante l'infanzia, sulle loro possibili malattie in età matura. Due anni dopo, dalle società di genetica non è stata ancora pubblicata alcuna raccomandazione formale che indichi quali malattie dovrebbero essere rivelate ai futuri genitori, né ci sono risposte chiare su dove finisce il diritto del bambino a essere protetto da questi dati e dove inizia la prerogativa del genitore di ottenerli e magari di agire sulla loro base. Mentre gli adulti possono scegliere di sequenziare il proprio genoma, un bambino non ancora nato non può consentire lo screening dei propri geni. Ciò nonostante, dice la Lehmann, questo tipo di preoccupazione non dovrebbe impedire ai genitori di ottenere i dati che vogliono: “I genitori hanno diritto a queste informazioni, e ci possono essere vantaggi significativi per il figlio di un genitore che ne è in possesso”. Certo, prosegue Lehmann, saranno necessari più consulenti genetici e maggiori risorse educative per aiutare chi aspetta un figlio nelle decisioni relative al sequenziamento. L'entusiasmo per la possibilità di attrezzare i genitori con questi vasti profili genetici ha alimentato in alcuni la preoccupazione che gli screening possano stimolare la richiesta di “bambini perfetti”, privi di anomalie genetiche o dotati di tratti desiderabili di bellezza, intelligenza e prestanza. Ma Lehmann e colleghi affermano che molti genitori rinuncerebbero al sequenziamento dell'intero genoma, e aggiungono che queste preoccupazioni non dovrebbero giustificare il rifiuto di informazioni su marcatori genetici per future malattie. “Non è una cosa che dovrebbero decidere i medici”, dice Lehmann. “Se i genitori vogliono avere questo tipo di informazioni, la loro voce deve essere ascoltata”»

131 Si veda la relazione *La Genomica in Sanità Pubblica. Sintesi delle evidenze e delle conoscenze disponibili sull'utilizzo della genomica a fini di prevenzione*, op. cit.

132 La *Food and Drug Administration* (Fda) agenzia americana per i farmaci e gli alimentari ha dato il **via libera** alla **sperimentazione**, prima nel suo genere, di un **farmaco digitale**. Prodotto dalle case farmaceutiche Otsuka e

Attualmente, i test genetici in uso riguardano prevalentemente le malattie ereditarie rare. Il problema è costituito dai geni di basso valore predittivo, che costituiscono un'elevata percentuale fra le varie patologie conosciute,¹³³ senza contare che mancano delle infrastrutture in grado di raccogliere, valutare e diffondere le evidenze scientifiche: per questo oggi risulta difficile identificare correttamente i soggetti per i quali preparare, eventualmente, delle terapie personalizzate. Basti solo pensare, ad esempio, che nel 2015, sulla rivista *Genome Biology*, è stato pubblicato uno studio del *King's College of London*,¹³⁴ i cui studiosi hanno messo a punto un test in grado di differenziare l'età biologica di una persona da quella cronologica in base alle variazioni di ben 150 marcatori genetici usati come campione: sarà sufficiente un semplice esame del sangue per stabilire quanto velocemente una persona invecchi e l'età biologica degli organi destinati ai trapianti, così da valutarne i possibili rischi durante l'intervento. Tale test

Proteus Digital Health la pillola hi-tech sarebbe in grado di misurare le reazioni del paziente alle cure a cui è sottoposto; il tutto grazie ad un particolare sensore di cui è dotata, il sensore Protesus, che sarà collegato ad un tablet. La pastiglia iper tecnologica sarà inoltre capace di dialogare con tablet e smartphone ad essa collegati tramite un patch indossato dal paziente e con un software proprietario. Le terapie potranno essere quindi molto più mirate e customizzate rispetto alle esigenze delle singole persone, i medici avranno decine di informazioni e parametri in più per adeguare dosaggi e farmaci somministrati.

Inoltre, controllando l'effettiva assunzione dei medicinali, i dottori sapranno sempre con assoluta certezza se i propri pazienti sono o meno disciplinati; si stima infatti che oltre il 50% dei malati cronici non segue correttamente le prescrizioni (soprattutto per quanto riguarda le malattie mentali: depressioni, schizofrenia, bipolarismo, disturbi maniacali, ecc.).

133 Allo stato attuale, solo una piccola parte di varianti genetiche è nota e valutabile (nel 2011 sono stati indicati poco più di 1.300 polimorfismi di suscettibilità), si veda la relazione *La Genomica in Sanità Pubblica*, op. cit., si aggiunge anche che «è tuttavia necessario distinguere i test basati su varianti geniche ad alta e bassa penetranza. Alcune mutazioni geniche, infatti, correlano strettamente con la comparsa della malattia e comportano un rischio molto elevato di sviluppare il quadro patologico (in pratica, il rischio è molte volte più alto in coloro che hanno la mutazione rispetto a coloro che non ce l'hanno). Di solito queste mutazioni patogenetiche, ad alta penetranza, sono responsabili di patologie mendeliane poco comuni nella popolazione. Altre varianti geniche, che hanno individualmente un minore impatto sul rischio malattia, sono importanti per la sanità pubblica, in quanto hanno un'elevata frequenza nella popolazione. Quando la frequenza allelica è superiore all' 1 %, sono definite polimorfismi. I polimorfismi genetici con effetto modulante sul rischio di malattia hanno di regola una bassa penetranza. In generale, ciascuno di essi può aumentare il rischio di sviluppare malattia di un fattore inferiore a 2; in pratica, coloro che esprimono la variante polimorfica sfavorevole hanno un rischio di malattia che è meno di due volte elevato rispetto al rischio della popolazione generale, e ciò è dovuto al fatto che il loro effetto si realizza in un contesto poligenico e ambientale non favorevole» (a pag. 9)

134 Sanjana Sanjana Sood, Iain J. Gallagher, Katie Lunnon, Eric Rullman, Aoife Keohane, Hannah Crossland, Bethan E. Phillips, Tommy Cederholm, Thomas Jensen, Luc JC van Loon, Lars Lannfelt, William E. Kraus, Philip J. Atherton, Robert Howard, Thomas Gustafsson, Angela Hodges and James A. Timmons, *A novel multi-tissue RNA diagnostic of healthy ageing relates to cognitive health status*, *Genome Biology* 2015, 16:185. Per avere la conferma delle loro teorie gli scienziati britannici - che hanno lavorato in team coi colleghi svedesi del Karolinska Institute e quelli americani della Duke University - hanno monitorato 700 volontari settantenni apparentemente in buona salute, scoprendo che in realtà la loro età biologica poteva oscillare fra i 60 e gli 80 anni a seconda di come differivano i 150 marcatori genetici presenti nel sangue e usati come campione, che hanno permesso di produrre una sorta di "punteggio d'invecchiamento" per un 65enne-tipo, dove i valori elevati indicavano una persona biologicamente più giovane rispetto all'effettiva età cronologica, mentre, per contro, i punteggi più bassi erano indice di un soggetto più vecchio di quanto fosse in realtà.

potrebbe anche aiutare ad identificare in anticipo coloro che sono maggiormente a rischio di Alzheimer pur non avendone ancora sviluppato i sintomi, sebbene quest'ultimo punto sia alquanto controverso, perché il margine d'errore resta sempre piuttosto elevato.

La possibilità di sequenziare (anche se non completamente) il proprio genoma, e quindi di analizzare la suscettibilità a molte malattie, anche comuni, ha indotto un gran numero di persone asintomatiche a sottoporsi a test genetici creando così una nuova categoria di soggetti: gli *unpatients*¹³⁵. Questi non - pazienti, privi di sintomi ma identificati come portatori di determinate malattie (anzi, di predisposizioni genetiche), vivono in perenne attesa della comparsa di qualche sintomo di un male che magari non si svilupperà mai.¹³⁶

«Il fatto di conoscere se si è predestinati o meno a sviluppare una certa malattia genetica, come nel caso di patologie mendeliane ad insorgenza tardiva (i test presintomatici), o di poter identificare la presenza di una suscettibilità nei confronti di una malattia complessa e comune (test predittivi),¹³⁷ non rappresenta sempre un'opportunità per l'individuo».¹³⁸

135 Il CNB insieme al CNBBSV, nel parere *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, op. cit., li definisce come «[...] una nuova classe di persone all'interno della medicina: non sono pazienti nel senso classico, in quanto non presentano sintomi; sono persone che condividono predisposizioni genetiche, che potrebbero vivere nell'attesa dell'ipotetica comparsa di qualche segno di malattia, organizzano la loro vita in funzione delle visite mediche o delle analisi di laboratorio, finiscono per sentirsi ammalati o addirittura sviluppano sintomi psicomatichi» (a pag. 18)

Si parla addirittura dei nuovi "pària" del millennio (Jeremy Rifkin, *Il secolo biotech*, Baldini Castoldi Dalai ed. (Milano), 1998

136 Ciò, sostiene Silvia Zullo, *Test genetici fra società e mercato, Considerazioni filosofico - politiche*, in Matteo Galletti, Monica Toraldo di Francia (a cura di), *Bioetica e genetica. Indagini cliniche e biobanche fra etica, politica e società*, Franco Angeli ed. (Bologna), 2014, «[...] ha evidenti ricadute sul sistema socio - sanitario non solo in termini di spesa pubblica, ma anche per quanto concerne gli aspetti organizzativi: si prevede infatti che occorrerà sempre più di frequente rispondere alle richieste di quanti intendono sottoporsi ad indagini genetiche, al fine di conoscere le proprie predisposizioni o resistenze a patologie multifattoriali o l'idoneità per loro di certi trattamenti terapeutici» (a pag. 46)

137 Fondazione Smith Kline - SIGU, *Linee Guida per i protocolli clinici di ricerca genetica. Raccomandazioni per la realizzazione e la valutazione dei protocolli di ricerca clinica in campo genetico*: «Un carattere genetico è monogenico (semplice) quando un solo gene è responsabile del fenomeno osservato (fenotipo), ad esempio la malattia. Si conoscono alcune migliaia di malattie monogeniche, note anche come malattie genetiche rare o mendeliane o ereditarie, che si manifestano con frequenze inferiori solitamente a 1 su 1.000 e che nell'insieme colpiscono il 2-3% del numero totale di persone affette da malattia. La caratteristica fondamentale di queste malattie è di essere causate da un unico gene, il gene - malattia appunto. [...] Dal punto di vista diagnostico trovare una mutazione nel gene che causa la malattia comporta la possibilità di fare una diagnosi di malattia genetica, già presente o che si svilupperà certamente in futuro. Nella maggior parte dei casi questa malattia è congenita, ossia presenta sin dalla nascita [...] Molto più raramente la malattia non è presente alla nascita ma si sviluppa in età adulta. In questi casi, come ad esempio la Corea di Huntington, un test genetico può predire in maniera sicura che la persona svilupperà la malattia più avanti nella sua vita. Nella larga maggioranza dei casi non vi sono ad oggi terapie adeguate per le malattie monogeniche. Queste sono malattie che, una volta diagnosticate, si svolgono secondo modalità che sono nelle grandi linee prevedibili, anche se esiste una notevole varietà di mutazioni diverse nella stessa malattia. [...] Un altro aspetto fondamentale è che queste malattie sono codificate secondo le leggi di trasmissione di Mendel e cioè seguono un pattern di trasmissione prevedibile. Si configura quindi una diretta correlazione tra la presenza del gene e la sua espressione diretta sul fenotipo, che potrebbe essere la base per possibili discriminazioni per la persona stessa ed i suoi familiari.

Per quanto riguarda i test di suscettibilità l'aspetto critico risiede nel loro valore meramente predittivo e «oltre ai limiti [...] inerenti alla frammentaria conoscenza delle basi biologiche delle malattie e dei caratteri complessi, la medicina personalizzata è complicata da altri aspetti che riguardano la difficoltà di mappare i rapporti fra genotipo e fenotipo a causa dell'epistasi, ovvero dell'interazione fra i geni, nonché da altri fenomeni, come l'interazione fra i geni e l'ambiente [...]»¹³⁹.

Allo stato attuale, quindi, sono molteplici le ragioni (non solo scientifiche ma anche etiche) che sconsigliano l'inserimento dei test predittivi nel mercato¹⁴⁰ (anche se, come si vedrà più avanti,

Un carattere genetico è invece multifattoriale (o complesso) quando il fenotipo osservato, la malattia o la risposta ad un farmaco, è la risultante dell'effetto di più geni e della loro interazione con l'ambiente. Si intende per ambiente qualsiasi fattore che non è genetico, come ad esempio la dieta, lo stile di vita, l'età, il sesso, ecc. Sono tratti genetici multifattoriali tutte le malattie comuni, quali le patologie cardiovascolari e psichiatriche, l'asma e le altre malattie respiratorie, il diabete ed i tumori. Queste malattie [...] vengono dette malattie multifattoriali o malattie complesse o malattie comuni [...] La complessità di questi tratti fa sì che da un test genetico non si possa fare una predizione certa dell'insorgenza o sviluppo di una malattia. Il test genetico permetterà solo una determinazione di suscettibilità, cioè offrirà la possibilità di predire un rischio genetico aumentato o ridotto. Questa suscettibilità genetica, e non la malattia, può essere trasmessa, [...] nei discendenti [...]

La capacità di un test genetico di predire in maniera certa il fenotipo studiato, ad esempio se il soggetto svilupperà o meno la malattia, dipende dalla penetranza della mutazione analizzata. Solo i test per caratteri semplici hanno una predittività elevata (ad esempio fibrosi cistica), mentre quelli per caratteri complessi hanno una predittività bassa. [...]

Se nell'ambito di una ricerca genetica viene eseguito un test per un carattere complesso, cioè tutti quelli legati alle patologie comuni, il risultato del test non potrà in alcun modo individuare in maniera certa i soggetti che svilupperanno la malattia, ma potrà eventualmente identificare i soggetti con un rischio modificato di sviluppare la malattia.» (disponibile sui siti <http://www.sigu.acmed.org> e <http://www.fsk.it>)

138 Silvia Zullo, *Test genetici fra società e mercato*. op. cit. L'Autrice sostiene che «Infatti, sul piano della giustizia sociale, il fenomeno, se non adeguatamente compreso nella sua complessità, rischia di compromettere alcuni valori fondativi dello schema di cooperazione sociale, come il rispetto dell'individuo, l'idea di uguaglianza sociale e morale, il principio di non discriminazione e, più in generale, le tutele alla base del principio di equità e delle pari opportunità sociali nei tradizionali sistemi di *welfare* [...] I sistemi sanitari nazionali attualmente sono messi a dura prova dall'emergenza di fronteggiare un uso più razionale delle scarse risorse disponibili, e ciò ha indotto a rivedere i criteri di priorità nell'erogare prestazioni e interventi, al fine di preservare quella funzione solidaristica peculiare dei sistemi sanitari universalistici. Cosicché l'abuso diagnostico, che potrebbe derivare dalla *malpractice* legata all'accesso e all'impiego dei test genetici, andrebbe ulteriormente a gravare sull'attuale emergenza di risorse.» (a pagg. 46 - 52 - 53)

139 Comitato Nazionale per la Bioetica e Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita, *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, a pag. 24. Si continua affermando anche che «La diffusione delle analisi genomiche è comunque destinata in prospettiva a medicalizzare ulteriormente la vita delle persone e probabilmente a modificare ancora di più la figura ed il ruolo del medico. Lo sviluppo della medicina di laboratorio e delle indagini strumentali ha già trasformato negli ultimi 50 anni la professione del medico di medicina generale che dimostra meno attitudine, rispetto al passato, a visitare il paziente, a dialogare con lui ed ascoltarlo, a fronte di una crescente propensione a prescrivere indagini, in concomitanza con una loro crescente disponibilità. L'era post genomica rischia di produrre un'ulteriore trasformazione della figura del medico, che è forse destinato a diventare un "genomicista", cioè un addetto ad interpretare i sofisticati dati elaborati da qualche strumento ad elevata tecnologia »

140 Non solo sul mercato, ma anche in ambito forense. In un recente documento il GDL Genetica Forense della SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) non riconosce una validità scientifica nell'utilizzo dei test genetici di suscettibilità per tratti comportamentali in qualunque ambito, in particolar modo in quello della genetica forense. «[...] si ritiene che tali test siano non utili, non validi e scientificamente inadatti a raggiungere le finalità per le quali vengono eseguiti» (per approfondimenti si veda il documento *Osservazioni sulla validità ed utilità*

oramai la genomica di massa, con le sue possibilità di “analisi genetiche fai-da-te”, si è già diffusa): innanzitutto ci sono scarse testimonianze e prove certe che tali test possono determinare un miglioramento della salute; inoltre, i risultati di questi esami sono poco attendibili, e quindi assolutamente non certi (hanno, infatti, un mero valore probabilistico); un altro problema che si pone è la gestione ed il controllo delle informazioni emergenti dai test; infine, la comunicazione degli esiti viene molto spesso fraintesa o compresa male, con il rischio di determinare, in capo al soggetto interessato, una percezione psicologica errata¹⁴¹.

Non c'è dubbio che tutto ciò pone innumerevoli problemi etici: si pensi alle questioni relative al rispetto della dignità della persona che si sottopone al test; al rispetto della sua autonomia ed autodeterminazione; al riconoscimento di un diritto a sapere oppure a non sapere; al contesto in cui questi risultati verrebbero poi eventualmente diffusi.

La tutela dei diritti soggettivi ne risulta compromessa: ad esempio, la conoscenza che una determinata donna ha più probabilità, rispetto ad altre, di sviluppare un tumore al seno potrebbe creare problemi realmente gravi di genere discriminatorio, nell'ambito lavorativo ed anche sociale. Nulla vieta che, in futuro, si possa costituire una “sottoclasse” di persone

dei test genetici di suscettibilità del comportamento umano e violento in ambito forense, Gruppo di Lavoro SIGU, Genetica forense, 9 dicembre 2013, reperibile sul sito SIGU). Queste considerazioni sembrano però collidere con quella che invece è la prassi giurisprudenziale (ad esempio i casi della sentenza di Trieste e quella del Tribunale di Como)

141 Molto spesso questi risultati, anche se non aleatori bensì certi, delineano un rischio bassissimo di insorgenza della malattia, tuttavia questo rischio è percepito in maniera amplificata dal paziente. Nel 2013 fece scalpore l'*outing* ai *media* dell'attrice **Angelina Jolie**: decise di ricorrere un'analisi predittiva sulle sue cellule del seno, e scoprì di essere geneticamente predisposta allo sviluppo del tumore legato alla mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2, decise quindi di sottoporsi ad un intervento chirurgico per asportarsi le mammelle e ricostruirle sane. Questo suscitò scandalo ed indusse molte donne a sottoporsi al medesimo test, una sorte di psicosi collettiva verso una corsa al test genetico.

«In netto contrasto con ciò sono i risultati emersi da uno studio fatto in California da un gruppo di ricercatori dello *Scripps Research Institute* di La Jolla in uno studio pubblicato dal *New England Journal of Medicine*. L'analisi, che ha coinvolto circa 3600 persone, ha valutato la presenza di oltre 500 mila varianti genetiche comuni implicate nel possibile sviluppo di 23 malattie. Per ciascuna delle condizioni, i risultati del test hanno mostrato un confronto tra il rischio di sviluppare una data malattia nella popolazione generale e il rischio stimato nel partecipante. Dopo circa sei mesi dai risultati dei test, gli autori dell'indagine hanno chiesto agli individui sottoposti allo studio di compilare un questionario che valutasse l'eventuale presenza di stati ansiosi dovuti ai risultati e gli eventuali cambiamenti nello stile di vita e nelle abitudini alimentari. In maniera del tutto inattesa circa il 90% delle persone non ha mostrato alcun segno di preoccupazione legato ai risultati del test. Non solo, non vi era stato alcun effetto né sulle abitudini alimentari né tantomeno sulla volontà di cominciare a praticare una regolare attività fisica. Non possiamo quindi affermare con certezza che il fatto di sottoporsi a un test genetico predittivo abbia necessariamente dei risvolti psicologici, positivi o negativi. Ciò non toglie che oltre ad una comunicazione chiara e trasparente sia messo a disposizione anche un adeguato supporto nel caso se ne renda necessario in modo che l'individuo resti tutelato nelle sue scelte, qualunque esse siano» (FondazioneIstud, *Implicazioni etiche, sociali, economiche e cliniche della diagnostica predittiva in Italia ed all'estero*, Programma Scienziati in Azienda - XII edizione, Stresa 26 settembre 2011- 27 luglio 2012, (a cura di) Alessandro Gori, Anastasia Andriotto, Bianca Lauro Geruso, Erica Bertinotti, Francesca Artibani, Marco Salerno, Valeria Stivan, a pag. 44)

geneticamente svantaggiate che non avranno accesso alle coperture sanitarie necessarie o non verranno assunte nei luoghi di lavoro perché, sottoposti ai test, sono risultate inferiori per “motivi genetici” ed a causa del loro profilo biologico; lo stesso Consiglio d'Europa ha preso atto di tale rischio e nel 2008 ha pubblicato il *Protocollo Addizionale alla Convenzione sui Diritti Umani e la Biomedicina relativo ai test genetici per scopi di salute* dove, all'art. 4, ribadisce il divieto di ogni forma di discriminazione e stigmatizzazione¹⁴².

142 *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes*, Strasbourg 27.11.2008, art. 4 *Non discrimination and non stigmatisation*: «1. Any form of discrimination against a person, either as an individual or as a member of a group on grounds of his or her genetic heritage is prohibited 2. Appropriate measures shall be taken in order to prevent stigmatisation of persons or groups in relation to genetic characteristics» (reperibile sul sito <http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/QueVoulezVous.asp?NT=203&CM=1&CL=ITA>)

Stigmatizzazione e discriminazione indicano due comportamenti diversi: la **discriminazione** comporta un trattamento differenziato che preclude l'esercizio di uno o più diritti, la **stigmatizzazione** consiste invece in un atteggiamento prevalentemente psicologico di ostilità nei confronti di ciò o chi è “diverso”

Un altro dei tanti esempi di discriminazione genetica è riportato dalla Fondazione Istud, *Implicazioni etiche, sociali, economiche e cliniche della diagnostica predittiva in Italia e all'estero*, Programma Scienziati in azienda, XII edizione, Stresa 26 settembre 2001 - 27 luglio 2012, (a cura di) Alessandro Gori, Anastasia Andriotto, Bianca Laura Geruso, Erica Bertinotti, Francesca Artibani, Marco Salerno, Valeria Stivani: «Un esempio è apparso dall'articolo apparso sul quotidiano *Le Monde* di Dorotheé Benoit e Jean Claude Kaplan dal titolo “Grandi manovre degli assicuratori, la tentazione dell'**apartheid genetico**”. In questo articolo, per dimostrare come sia già accaduto che i datori di lavoro si servano di questo tipo di diagnosi per conoscere il profilo genetico di un candidato ed eventualmente di eliminare coloro che risultino inadatti a posti a rischio, viene riportato il caso di alcune compagnie aeree americane che fanno individuare i soggetti colpiti da anemia drepanocitaria tra i neri (la malattia dei globuli rossi colpisce infatti una persona su dodici in questa categoria della popolazione americana) per evitare che in volo si manifestino dolori dovuti ad anossia. [...] Negli Stati Uniti si calcola che il 30% delle assunzioni sia preceduto da ricerche di informazioni genetiche. Le associazioni ebraiche americane si sono mobilitate per mettere in guardia contro le discriminazioni che banche o compagnie assicurative potrebbero essere tentate di attuare dopo l'identificazione nella popolazione ebraica askenaziti parecchie mutazioni predisponenti al cancro al seno. Un sesto degli ebrei dell'Europa dell'Est colpito da cancro sarebbe portatore di queste mutazioni» (pag. 50). Nello stesso documento però, vengono anche sfilati i vantaggi di un'eventuale introduzione dei test genetici predittivi in ambito lavorativo: «Con i test predittivi potrebbe divenire agevole l'individuazione degli individui maggiormente a rischio per sviluppare una malattia allergica o un tumore e tali elementi potrebbero essere utilizzati per la formulazione dell'idoneità ad un rischio lavorativo specifico. Anche se attualmente la sorveglianza sanitaria deve essere effettuata solo dopo l'instaurazione del rapporto di lavoro, è indubbio che un giudizio sull'idoneità o l'inidoneità (parziale o totale) al lavoro specifico dovrà essere espresso dal medico competente, come prevede l'art. 16 del d. lgs. 626/1994.

Di conseguenza tale giudizio condiziona, anche negativamente, la prosecuzione del rapporto di lavoro. Per il giudizio d'idoneità il medico potrebbe avere a disposizione test predittivi che gli consentano di poter conoscere: - la probabilità che un determinato soggetto vada incontro spontaneamente, durante l'età lavorativa, a una malattia o individuare una patologia genetica ad espressione fenotipica futura; - la probabilità di un soggetto di contrarre una malattia a seguito di esposizione a determinati agenti fisici o chimici o addirittura biologici. Nel primo caso, una persona destinata probabilmente ad ammalarsi precocemente potrebbe rivelarsi un peso per l'azienda, sia per gli investimenti che si fanno su di lei, specialmente per la formazione professionale, sia per i periodi di assenza, sia per i livelli di produttività comunque inferiori alle attese. Pertanto, una persona che si ritiene con verosimiglianza destinata ad ammalarsi potrebbe non venire assunta, o comunque a non essere chiamata all'arricchimento della formazione professionale. Non si investirebbe cioè su questa persona, come abitualmente non si investe su chi è prossimo al pensionamento: la conseguenza più evidente è la negazione delle progressioni di carriera e la marginalizzazione. I vantaggi che potrebbero derivare dalla conoscenza di un rischio di malattia, per la persona, sono quelli che si hanno acquisendo la medesima consapevolezza attraverso vie diverse da quelle degli accertamenti medici preventivi e periodici sul luogo di lavoro. La persona essendo a conoscenza del proprio rischio potrebbe adottare contromisure come uno stile

Ecco perché la *privacy* in relazione al trattamento dei dati genetici si presenta come un tema giuridicamente complesso. Esso nasce dalla necessità di bilanciare, da un lato, le scoperte della ricerca genetica prospettate dallo sviluppo dei test genetici e dall'interesse degli scienziati; dall'altro l'esigenza di avvalersi di tali benefici in modo da non ledere i diritti fondamentali della persona¹⁴³. Infatti, un uso inappropriato dei dati genetici, la loro incontrollata divulgazione, o un accesso indebito da parte di terzi possono danneggiare gravemente il soggetto da cui provengono le informazioni.

«Sin dal 1988 il Parlamento Europeo (con la *Risoluzione A 2-327/88*), nel rimarcare la presenza di un “diritto inalienabile di conoscere o di non conoscere i propri geni”, ribadiva la “confidenzialità dei risultati” ed il “divieto di trasmissione, raccolta, archiviazione e valutazione dei dati genetici da parte di autorità statali e di organizzazioni private”. Da qui la raccomandazione che fossero al più presto elaborate, a livello nazionale e comunitario, le misure normative preordinate a vietare la “selezione dei lavoratori sulla base di criteri genetici” e l'utilizzo dei risultati relativi ad analisi genetiche da parte di compagnie di assicurazione»¹⁴⁴. Il contenuto predittivo delle informazioni genetiche le rende infatti assai appetibili sia per gli assicuratori, al momento di decidere se e a quali condizioni concludere un contratto di

di vita appropriato o farmaci per ridurre il rischio di malattia e scongiurarne la concretizzazione o almeno ritardarla o contenerne le manifestazioni cliniche. Anche questo però, nell'ottica della finalità esclusivamente produttiva, potrebbe avere un risvolto negativo sulla persona perché è più comodo avere a che fare con un soggetto che per sua natura non ha bisogno di condurre una vita con schemi fissi o assumere farmaci. L'ipotesi di una selezione sul luogo di lavoro in base alla presunta possibilità di contrarre spontaneamente una malattia invalidante al momento non trova applicazioni pratiche, in quanto il medico non solo non è tenuto a fare indagini in tal senso, ma se ne venisse a conoscenza non potrebbe utilizzarle ai fini di un giudizio di idoneità, per il principio della non discriminazione, che almeno in Occidente è diffusamente accettato. L'aspetto deleterio consiste invece in una “selezione positiva”, cioè nel ricercare quei soggetti che per costituzione genetica non sono suscettibili a determinati fattori di rischio, in maniera da consentirne il lavoro in ambienti non bonificati e con scarsa igiene per la maggior parte delle persone, ma non per loro. Si formerebbe così come una casta di supereroi, ricercatissimi, apparentemente indistruttibili, magari anche superpagati con il solo scopo di consentire lavorazioni che, in assenza di norme igieniche, costino meno e quindi consentano un maggior profitto. Al momento attuale tale ipotesi è rifiutata dagli organismi internazionali (Parlamento Europeo, *Risoluzione A2-327/88*) che ritengono che la selezione volta ad escludere i soggetti meno resistenti non sia una valida alternativa per il risanamento del mondo del lavoro. In conclusione, le sempre maggiori conoscenze in ambito genetico possono avere ripercussioni sul giudizio di idoneità alla mansione dei lavoratori: poiché, almeno al momento, “*questa situazione può generare una medicina in grado di predire possibili malattie, ma non di fornire una terapia adeguata*” (Comitato Nazionale di Bioetica Progetto Genoma Umano), è necessaria molta cautela, prestando attenzione a non cadere in atteggiamenti che, con il dichiarato scopo di tutelare la salute, in realtà si rivelano essere prese di posizione sbrigative e discriminanti.» (pagg. 51-54)

143 Così Marina Casini, Claudio Sarteà, *La consulenza genetica in Italia: problemi, regole di consenso informato, trattamento dei dati genetici e privacy*, in *Med. e Mor.*, 2009, fasc. 6, p. 1121 ss.

144 Riflessione di Lorenzo Chieffi, *Analisi genetica e tutela del diritto alla riservatezza. Il bilanciamento tra il diritto di conoscere e quello di ignorare le proprie informazioni biologiche*, <http://www.personaedanno.it/ingegneriagenetica>

assicurazione, sia per i datori di lavoro, al fine di valutare i presumibili costi e benefici derivanti dall'assunzione di un candidato.¹⁴⁵

Si riportano qui di seguito due opinioni, per certi aspetti simili, sul concetto di *privacy*.

Juha Rääkkä¹⁴⁶ afferma che si possono distinguere **tre aspetti della *privacy***:

- 1) il diritto a controllare le informazioni personali (molto spesso il diritto alla *privacy* si riferisce ad un diritto al controllo delle informazioni personali, ed all'idea che quel diritto viene violato quando l'informazione viene trattata o diffusa senza il suo consenso)¹⁴⁷ ;
- 2) accesso ristretto (il diritto alla *privacy* viene spesso compromesso anche se una persona viene

¹⁴⁵ I test predittivi, infatti, possono garantire alle imprese assicurative enormi vantaggi: la conoscenza dei fattori genetici che stanno alla base delle più comuni patologie permette di rivelare importanti informazioni in merito alle malattie che potrebbero sorgere in futuro nell'individuo, consentendo quindi alle compagnie di adeguare i premi con la maggior precisione possibile. Potrebbe addirittura crearsi una prassi per la quale gli assicuratori determinerebbero delle polizze così elevate ai soggetti affetti da anomalie genetiche gravi, da essere al di fuori della loro portata, o potrebbero, addirittura, rifiutare loro la copertura assicurativa (così Stefanini Elisa, *Dati genetici e diritti fondamentali. Profili di diritto comparato ed europeo*, Cedam ed. (Padova), 2008, a pag. 5)

Il cambiamento è già in atto. Episodi di **discriminazione genetica da parte delle assicurazioni e dei datori di lavoro** sono già avvenuti negli **Stati Uniti**: si sono verificati molti episodi durante i quali determinati soggetti portatori di certe patologie genetiche sono stati discriminati sul posto di lavoro e quindi non assunti (il datore di lavoro, infatti, tende a minimizzare i costi e massimizzare i risultati perciò è ovvio che preferisca il candidato che presumibilmente possa offrire maggior impegno, costanza e presenza); oppure, certi soggetti sono stati costretti a pagare coperture assicurative maggiori perché portatori di una certa malattia genetica.

Si ricorda che negli Stati Uniti la copertura assicurativa per le spese sanitarie è fornita prevalentemente da assicurazioni private e, la maggior parte di queste, sono *job related*, cioè basate sul finanziamento dei datori di lavoro a favore dei propri dipendenti. Occorre inoltre ricordare che il contratto di assicurazione è regolato dal principio di *uberrima fides*, in base al quale devono essere rivelate all'assicuratore tutte le informazioni in possesso del richiedente la polizza che siano rilevanti per la valutazione del suo profilo di rischio, in *primis*, dunque, i dati relativi alla sua storia sanitaria.

Ci sono stati vari regolamenti federali interni nei diversi stati, più l'**Executive Order** emanato da Clinton nel 2000 (che però non era vincolante), per offrire un'ampia tutela di fronte al fenomeno della discriminazione genetica. È con il Bill presentato nel 2007 e firmato dal presidente Bush nel 2008, detto **GINA (Genetic Information Nondiscrimination Act)**, che il trattamento dei dati genetici viene finalmente disciplinato sia nel campo assicurativo sia in quello occupazionale.

In Europa questo problema non si è verificato in quanto fin dagli anni '90 (direttiva 95/46/CE) i vari Paesi si sono tutelati in questi due settori.

¹⁴⁶ Juha Rääkkä, *Autonomy and Genetic Privacy*, in Veikko Launis and Juha Rääkkä (edited by) *Genetic Democracy. Philosophical perspectives*, Springer ed. (New York) 2008

¹⁴⁷ Juha Rääkkä, *Autonomy and Genetic Privacy*, op. cit. scrive: «*People refer the right to privacy when they do not want to give certain information to outsiders. When a patient tells details of her health condition to a doctor, the doctor has an obligation not to reveal these things to irrelevant agents. A patient controls information concerning herself when medical information is distributed only to the agents she has authorized. Her right to privacy is violated if information is revealed to outsiders. [...] Suppose that Jack says to Helen that he will not be her friend anymore if she does not reveal for whom she voted in the previous presidential elections. If Helen tells for whom she voted, her right to privacy is violated, because she does not reveal this information voluntarily but because of Jack's threat. Suppose, however, that Helen decides not to tell for whom she voted. In this case Helen's privacy is not violated and she manages to keep her personal information in her hands. Of course, one can still heavily criticize Jack, because he did not respect Helen's privacy, but tried to violate her right. Suppose, finally, that Helen decides to tell Jack for whom she voted in the previous presidential elections before Jack threatens her. Again, her privacy is certainly, not violated, even if Jack now knows for whom she voted. Helen revealed her candidate voluntarily, and that is essential*» (a pag. 46)

osservata o disturbata in certi contesti)¹⁴⁸ ;

3) diritto ad una buona reputazione (aspetto poco interessante ai fini di questo lavoro).

L'Autore continua dichiarando che spesso viene fatta molta confusione fra il diritto alla privacy e quello all'autodeterminazione, in quanto non tutte le violazioni della privacy sono anche violazioni al principio di autodeterminazione: i due filosofi svedesi Andres J. Persson e Sven Ove Hansson distinguono «*sphere of privacy (protected by the right to privacy) and private sphere (protected by the right to self-determination)*»¹⁴⁹ , e queste opinioni differenti sono alla base dei diversi significati che vengono dati alla *privacy* genetica.

Graeme Laurie sostiene che «*privacy causes problems. [...] The problems that it causes relate to its definition, its function, its nature, its utility, its value and its protection*»¹⁵⁰ . Partendo dal presupposto che la privacy è vista come uno “stato di separatezza rispetto agli altri”, tale separatezza è sia di tipo fisico o psicologico (*spatial privacy*), che riguarda l'interesse del soggetto a mantenere uno stato di non-accesso nei confronti delle proprie informazioni sanitarie, non solo al fine di evitare possibili usi discriminatori di queste, ma anche in virtù della considerazione che l'informazione personale può essere intesa come un intimo attributo della personalità individuale uno stato in cui le informazioni personali di un individuo non sono accessibili agli altri («*it can be viewed as a state of non - access to the individual's physical or psychological self*»¹⁵¹), sia di tipo informazionale (*informational privacy*), che permette al singolo il controllo delle proprie informazioni.

Con riguardo ai test genetici, anche questo Autore guarda ad essi con preoccupazione, soprattutto per l'uso discriminatorio che le informazioni genetiche possono comportare, per

148 Juha Räikkä, *Autonomy and Genetic Privacy*, op. cit. «*Suppose a young man follows a woman's life in her home by using a pair of binoculars. He violates her privacy wheter or not he has learned anything new about her. And he violates her privacy wheter or not he sees her naked or in the toilet or anything like that. Suppose, however, that the woman gives permission for watching and even puts a web cam into her kitchen. In this case the young man does not violate her privacy, although we can say that the woman has considerably less privacy now than before her decision.*» (a pag. 56)

149 Sempre Juha Räikkä riporta un brano dei due filosofi: «*This “sphere of privacy” is analogous to, but not identical with, the more well-known “private sphere” that is central to liberal political thought since John Stuart Mill. The private sphere is a zone in which the individual should be allowed to make her own decisions, whereas the sphere of privacy is is a zone in which legitimate concerns may arise about situations, but neither of them seems to include the other. To see this, first consider a person who is treated for a venereal disease. Since this disease is a danger to others, the decision to treat it does not belong to the private sphere [...] Nevertheless, the nature of his/her disease is obviously a matter in which his/her privacy is concerned. Next, consider a person's choice of the outdoor clothes that (s)he wears when (s)he comes to work. This choice certainly belongs to the private sphere, but claims of privacy are hardly applicabel to it*» (Juha Räikkä, *Autonomy and Genetic Privacy*, op. cit., a pag., 48)

150 Graeme Laurie, *Genetic Privacy. A challenge to Medico-Legal Norms*, Cambridge University Press (2002)

151 Graeme Laurie, *Genetic Privacy*. pagg. 266-267

questo motivo si chiede quale tipo di *genetic privacy* dovrebbe esistere. La risposta dovrebbe arrivare da due vie: da un lato si potrebbe dire che non esiste in capo al medico un obbligo di comunicare i dati al paziente «*no duty to disclose through the law of negligence*», dall'altro riconoscere che esiste un dovere di non rivelare informazioni, ovviamente a determinate condizioni dettate dalla legge («*by recognising a duty not to disclose, either in the existing common law or through statutory intervention*»).

In sostanza dà una lettura molto fisica della privacy e la distingue da quella meramente informazionale. Solo quella fisica potrebbe creare una sorta di barriera a fronte di intrusioni esterne e sarebbe quindi l'unica in grado di garantire il diritto individuale a non ricevere informazioni indesiderate sul proprio stato di salute. La versione puramente informazionale della privacy permette al singolo il controllo sulle proprie informazioni, ma non lo garantisce da intrusioni esterne.¹⁵²

Per quanto riguarda il problema del diritto a sapere o non sapere (e quindi la possibilità del singolo individuo di venire a conoscenza o rimanere in ignoranza rispetto alle informazioni genetiche che lo riguardano), è necessaria una premessa. Il poter scegliere, infatti, non è altro che una mutazione di quello che è l'originario e primordiale diritto al caso: il caso è tutto ciò su cui la scelta dell'uomo non può esercitarsi, è la "lotteria naturale", la "**lotteria genetica**", l'insieme di quelle caratteristiche biologiche (e genetiche) che vengono attribuite da Madre Natura, da eventi naturali che non sono spiegabili da alcuna legge né predeterminazione.

Stefano Rodotà ha individuato **due modi per trattare il caso**. Il primo consiste nel «creare il caso, rendendolo il prodotto della deliberata volontà di escludere il ricorso a [...] conoscenze»¹⁵³: si tratterebbe di un diritto al caso cd. epistemico¹⁵⁴, come rifiuto di ricevere determinate informazioni genetiche, e che molte convenzioni, leggi e dichiarazioni internazionali e nazionali definiscono come diritto a non sapere (che rimane, perciò, nella sfera della scelta, della razionalità e dell'autonomia del soggetto).

152 Un'altra Autrice, Anita L. Allen, dopo aver elencato le 4 categorie generali di privacy (*informational*: concerne l'accesso alle informazioni personali; *physical*: concerne l'accesso agli spazi privati e personali; *decisional*: concerne le "interferenze" di terzi con le scelte personali e *proprietary privacy*: concerne gli interessi stessi della personalità di ciascuno), scrive che: «*Genetic privacy often denotes informational privacy, including the confidentiality, anonymity, or secrecy of the data that result from genetic testing and screening*» (Anita L. Allen, *Genetic privacy: emerging concepts and values*, in *Genetic Secrets. Protecting privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, edited by Mark A. Rothstein, Yale University Press (New Haven and London) 1997

153 Stefano Rodotà, *La vita e le regole, tra diritto e non diritto*, op. cit., a pag. 153

154 Definito tale da Matteo Galletti, *Diritto al caso. Ignoranza, contingenza e scelte genetiche*, in Patrizia Borsellino, Silvia Salardi (a cura di), *Genetica: opportunità, rischi, garanzie*, in *Notizie di Politeia*, n. 102/2012

Il secondo modo per trattare il caso è quello di un diritto al caso contingente¹⁵⁵: si propone di “mantenere il caso”, di lasciarlo al suo percorso, e si manifesta soprattutto nell'ambito dei processi procreativi, l'insieme degli eventi che si susseguono dopo la procreazione non dovrebbero quindi essere pilotati né predeterminati (i problemi sollevati da tale questione riguardano il tema dell'*enhancement*, che verrà affrontato in seguito in questo lavoro).

Il corrispettivo del diritto a sapere è il dovere di comunicazione da parte del medico, il diritto a non sapere rientra invece nella sfera soggettiva del rischio: c'è da chiedersi se nel rifiuto a sapere (e quindi nel rifiuto anche ad un'ipotetica cura salva - vita o ad una terapia efficace) vi è il concetto di autodeterminazione.

In dottrina c'è chi è favorevole al diritto a non sapere e chi è invece contrario.

Fra i contrari ad un diritto a non sapere, Rosamond Rhodes, partendo dal presupposto che l'essere agenti morali implica l'esercizio di scelte autonome, afferma l'invalidità di un diritto a non sapere: «una scelta è autonoma se e solo se viene presa alla luce di tutte le informazioni pertinenti disponibili e, con il rifiuto di acquisire queste informazioni, il soggetto sceglierebbe di percorrere una via senza autonomia, cioè rinuncerebbe ad essere un vero e proprio soggetto morale»¹⁵⁶; John Harris e Kirsty Keywood¹⁵⁷ sostengono che l'informazione (medica o genetica) che viene fornita è indispensabile e condizione necessaria per poter esercitare a pieno la propria autonomia ed assumere decisioni consapevoli, non esiste, quindi, alcun diritto a rimanere nell'ignoranza. Ma la conoscenza che si può acquisire da un test genetico, come già affermato in precedenza, non equivale sempre a verità: nei test predittivi e di suscettibilità il dato genetico indica perlopiù un rischio.

A tal proposito si riporta un caso singolare: nel 2013 l'*American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG) ha pubblicato un report¹⁵⁸ con delle raccomandazioni in base alle quali un cittadino americano che si sottopone ad un sequenziamento genetico è tenuto ad autorizzare il proprio medico ad essere informato di tutti i risultati ottenuti, sia notizie positive sia negative (semberebbe quindi che il diritto a non sapere venga completamente trascurato). Si raccomanda: «*In order to respect preferences in the same manner as with targeted testing, the*

155 Anche tale termine è definito da Matteo Galletti, *Diritto al caso. Ignoranza, contingenza e scelte genetiche*, op. cit.

156 Matteo Galletti, *Diritto al caso. Ignoranza, contingenza e scelte genetiche*, op. cit., riferendosi a Rosamond Rhodes, *Genetic Links, Family Ties and social bonds: rights and responsibilities in the face of genetic knowledge*, in *Journal of Medicine and Philosophy*, 1998, n. 23, pagg. 10 - 30

157 John Harris, Kirsty Keywood, *Ignorance, Information and Autonomy*, in *Theoretical Medicine*, 2001, n. 22, pagg. 415-426

158 Già citato in una nota precedente a titolo esemplificativo. Reperibile nel sito <http://www.acmg.net>

patient whose exome or genome is sequenced would have to undergo an extensive, and possibly overwhelming, amount of genetic counseling for numerous conditions unrelated to the primary indication for sequencing. [...] the Working Group determined that reporting some incidental findings would likely have medical benefit for the patients and families of patients undergoing clinical sequencing. L'ACMG ha persino pubblicato una *minimum list* di mutazioni che il laboratorio di analisi sarebbe obbligato ad analizzare ogniqualvolta effettua un'analisi genomica «*The Working Group elected to present recommendations in the form of a "minimum list" of incidental findings to report from clinical sequencing*». L'associazione riconosce che questa comunicazione possa essere letta come una violazione del *right to know*, però ritiene che «*the clinician-patient interaction is the appropriate place for such information to be explained and discussed, [...] and fiduciary duty to prevent harm by warning patients and their families about certain incidental findings* (gravante sui medici) sia sufficiente a prevalere su *concerns about autonomy, just as does in the reporting of incidental findings elsewhere in medical practice*»¹⁵⁹. Questo ci porta ad una riflessione: sembra infatti che non ci sia limite all'estensione dei diritti.¹⁶⁰ Pare quindi che prevalga il concetto di autonomia (autonomia del paziente che, informato sui fatti, è libero di scegliere la soluzione migliore ai suoi mali) sul concetto di beneficiabilità (il medico deve infatti comunicare i risultati).

All'opposto si collocano invece molti documenti nazionali ed internazionali che riconoscono invece un diritto a non sapere. La *Convenzione di Oviedo* afferma esplicitamente che «ogni persona ha il diritto di conoscere ogni informazione raccolta sulla propria salute. Tuttavia, deve essere rispettata la volontà della persona di non essere informata»¹⁶¹. Nelle *25 Raccomandazioni sulle implicazioni etiche, giuridiche e sociali dei test genetici*, si afferma, alla raccomandazione numero 10, che «sia riconosciuto al paziente sia il diritto di essere informato che il diritto di non sapere e siano previsti meccanismi nella pratica medica che rispettino entrambi i diritti»¹⁶².

¹⁵⁹ Per il testo completo si vada sul sito <http://www.acmg.net>

¹⁶⁰ Poniamo caso, ad esempio, che una donna voglia sottoporsi al test di sequenziamento genico per scoprire le cause di una data malattia che la affligge: in base alle raccomandazioni dell'ACMG le dovrebbero venire comunicate tutte le informazioni, anche quelle non richieste. E se venisse a scoprire altre mutazioni o patologie che metterebbero a rischio un'ipotetica gravidanza o la salute dei suoi figli (nel caso li abbia già)? Come si comporterebbe? Non solo, nel caso in cui la donna sia gravida, il futuro neonato si vedrebbe attribuire un diritto soggettivo ancora prima di venire al mondo, e comunque verrebbe violato il suo diritto a non sapere. Negli Stati Uniti vi sono molte cause intentate da bambini (nati in provetta) nei confronti dei propri genitori.

¹⁶¹ Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina (*Convenzione di Oviedo*), art. 10.2 reperibile sul sito <http://www.iss.it/binary/coet/cont/ConvOviedo.1128329819.pdf>

¹⁶² *25 Raccomandazioni sulle implicazioni etiche, giuridiche e sociali dei test genetici*, Racc. n. 10, reperibile sul sito http://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations_it.pdf

Anche nel documento italiano *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata* è riconosciuto un pieno diritto di non sapere quale espressione dell'autonomia personale, esso viene inoltre concepito come «possibile condizione della libera formazione del sé»¹⁶³ citando addirittura Hans Jonas: secondo l'illustre filosofo, il diritto all'ignoranza consente all'individuo di agire in modo autentico, una sorta di condizione per la libertà. L'idea di Jonas è un tentativo di stabilire un confine fra il noto e l'ignoto: egli propone un'etica della responsabilità «che, di fronte alla possibilità che il mondo perisca realmente, non può più permettersi di guardare solo alla purezza delle intenzioni, ma deve confrontarsi con le conseguenze dell'agire»¹⁶⁴ in un mondo dove il potere tecnologico cresce sempre di più, rendendo sempre più labili i confini fra ciò che è controllabile e ciò che non lo è, ciò che è un futuro certo e ciò che è un futuro aleatorio, in tali condizioni il sapere diventa un dovere impellente. Jonas quindi «pone come dovere etico questo “dovere di sapere” che si configura soprattutto come dovere di un sapere predittivo, che sostituisca alla magia degli antichi vaticini il rigore scientifico del calcolo delle probabilità. Vi è un risvolto di questo “dovere di sapere” [...] Il riconoscimento dell'ignoranza diventerà allora l'altra faccia del dovere di sapere e quindi una componente dell'etica a cui spetta il compito di istruire il sempre più necessario autocontrollo del nostro smisurato potere»¹⁶⁵.

C'è anche chi si colloca in una posizione intermedia, sostenendo che il diritto a non saper potrebbe non implicare un'ignoranza assoluta, e quindi trovarsi in una sorta di posizione intermedia: «[...] ad esempio per alcune malattie, come la *Corea di Huntington*¹⁶⁶, è possibile

163 Comitato Nazionale per la Bioetica e Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita, *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, op.cit., a pag. 135

164 Marianna Gensabella Furnari, *Rischi e limiti del sapere genetico*, in Marianna Gensabella Furnari (a cura di), *Le sfide della genetica. Conoscere, prevenire, curare, modificare*, Rubettino ed. (Soveria Mannelli), 2006, a pag. 91

165 Marianna Gensabella Furnari, *Rischi e limiti del sapere genetico*, op. cit., cita anche alcune frasi di V.R. Potter, a pag. 92. L'Autrice fa un'interessante analisi sul rapporto fra principio di precauzione e principio di responsabilità di Jonas, e sostiene che spesso vengono semplicemente identificati: «Là dove la concezione finalistica della natura porta il principio di Jonas ad una maggiore rigidità, ingenerando la visione di un'etica della responsabilità che voglia più che altro conservare, preservare l'esistente, il principio di precauzione vuole invece regolamentare il progresso; là dove il principio di responsabilità può legittimare “comportamenti di astensione” (anche imposti autoritativamente), il principio di precauzione disciplina le procedure per le valutazioni del rischio dell'azione sul piano applicativo, stimolando la scienza ad approfondire le proprie conoscenze e la società a partecipare democraticamente alle deliberazioni» (a pag. 96)

166 La *Corea di Huntington* è una patologia neurodegenerativa che si trasmette come monogenica dominante, consistente quindi nella mutazione di un gene presente su un solo autosoma. Si sviluppa fra il terzo ed il quinto decennio di vita, e provoca una progressiva degenerazione delle funzioni motorie e mentali cui fa seguito la morte. È stata la prima patologia per cui si è reso disponibile un test predittivo fondato sull'analisi genomica (per approfondire si veda Leonardo Lenzi, *Medicina predittiva: un approccio antropologico*, op. cit.)

che il test genetico serva a confermare l'effettiva eredità della mutazione che darà luogo alla malattia dopo che si è scoperto che uno dei due genitori ne è affetto. Perciò se l'individuo in questione decidesse di non sottoporsi al test, scegliendo così di non sapere della presenza della mutazione genetica responsabile della malattia, egli avrebbe già ricevuto una parte di informazione e saprebbe di essere a rischio. Di fatto, il soggetto partirebbe da una condizione in cui ha già una presunzione statisticamente fondata ed il test genetico presintomatico avrà lo scopo di confermarla o di smentirla. Questo vale anche per alcuni test a penetranza incompleta, come le indagini per l'individuazione di una mutazione BRCA1/BRCA2: le donne che si sottopongono al test lo fanno perché hanno una storia familiare in cui sono presenti casi di tumore al seno o alle ovaie. Il test genetico può confermare la presenza della mutazione e quindi “alzare” ulteriormente il tasso di rischio, ma queste donne hanno già una prima consapevolezza di essere a rischio. Molto spesso quindi il test viene eseguito in una condizione di parziale conoscenza¹⁶⁷. In realtà questa visione oggi risulta imprecisa: fa parte, infatti, della mentalità moderna avvalersi delle nuove tecnologie e di tutti i tipi di test per conoscere (e cercare quindi di curarsi in anticipo) la predisposizione a tutte le patologie possibili, nonostante non si sia affetti da alcun sintomo o non si abbiano dei precedenti in famiglia.

Sul piano pratico, il diritto a non sapere può anche generare parecchi problemi: come è noto, la relazionalità del dato genetico implica che le informazioni riguardanti un individuo si riferiscano contemporaneamente anche ad altri individui appartenenti al medesimo gruppo biologico, si tratterebbe perciò di dati preziosi e cruciali per più persone (siamo nell'ambito dei cd. *incidental findings*).

4. Diritto alla *privacy* vs privilegio informativo: *incidental findings* e terzi non estranei

Problema cruciale è anche quello relativo agli *incidental findings*, termine anglosassone che indica la scoperta non prevista di informazioni (dati, reperti) non cercate e rilevanti per la salute del paziente o di una persona ad esso geneticamente legata, che emergono durante un test condotto per altri scopi (clinici o legati alla ricerca). In virtù della multiproprietà del dato

¹⁶⁷ Matteo Galletti, *Conoscenza e responsabilità. Alcune implicazioni etiche dei test genetici e medicina personalizzata*, op. cit., a pag. 31

genetico, che è condiviso da più generazioni (la famiglia biologica), qualora emergano informazioni importanti ed utili per la salute per i cd. “terzi non estranei”¹⁶⁸ è lecito comunicarli? E a quali condizioni? Qui il diritto a sapere / non sapere collide con il diritto alla salute.

Esistono infatti diversi interessi, a volte anche contrapposti: il soggetto cui appartengono i dati genetici (il quale può vantare un diritto a sapere o non sapere le proprie caratteristiche genetiche; i discendenti / consanguinei di questo soggetto (i quali potrebbero avere la pretesa di conoscere determinate informazioni genetiche); la collettività nel suo insieme e la comunità scientifica.

Sembra non vi sia soluzione. L'obbligo di comunicazione dei risultati a persone terze (da parte del medico o dello stesso interessato) rischia di sollevare una duplice violazione di *privacy*: da un lato la persona che si è sottoposta alle analisi magari è contraria alla divulgazione, dall'altro anche il destinatario terzo può non voler essere coinvolto. Ma la possibilità di tacere sugli esiti potrebbe però violare il diritto alla salute. Pensiamo, ad esempio, ad una situazione ipotetica in cui una donna scopre, in tarda età, di essere afflitta da una rara malattia genetica (ad esempio una forma di *Alzheimer* precoce ereditario), ha già vissuto parte della sua vita, ed ha anche concepito dei figli, alcuni dei quali hanno quindi ereditato i geni malati: appare chiaro che, se avesse avuto la possibilità di scoprirlo prima magari avrebbe evitato di procreare, oppure sarebbe ricorsa alla fecondazione medicalmente assistita, magari eterologa (se permessa nel suo Paese). Non solo, i suoi figli sono a rischio, ma non è assolutamente certo che siano afflitti dallo stesso male: come comportarsi in casi di questo genere? Potrebbe accadere, un giorno, che gli stessi figli ricorrano ad un Tribunale per vantare la violazione di un diritto a non nascere ed un conseguente danno patito? Qui ad essere violato è il diritto alla salute di un'intera famiglia.

La *Raccomandazione n. R (92)3* del Comitato dei Ministri del Consiglio d'Europa relativa ai *test genetici ed allo screening genetico per scopi di natura sanitaria* raccomanda che «in conformità con la legislazione nazionale, i risultati inattesi possono essere comunicati alla persona sottoposta al test solo se sono di importanza clinica diretta per la sua persona o la sua famiglia. La comunicazione di risultati inattesi ai membri della famiglia della persona interessata

168 «Si utilizza l'espressione “terzi non estranei”, o “terzi non esclusi” per fare riferimento a soggetti membri della linea genetica di un individuo, suoi discendenti o parenti collaterali o componenti della sua famiglia sociale, che hanno pertanto una posizione intermedia tra il soggetto dei cui dati genetici si tratta ed i terzi estranei veri e propri» Lorena Forni, *Test genetici predittivi e terzi non estranei, tra autonomia dei soggetti e principio di giustizia*, in Patrizia Borsellino, Silvia Salardi (a cura di), *Genetica: opportunità, rischi e garanzie*, op. cit., a pag. 33

dovrebbe essere autorizzata dalla legge nazionale se il soggetto stesso ne ha dato espresso consenso in caso di grave pericolo per le loro vite»¹⁶⁹ In questo caso si ritiene quindi che, qualora l'informazione non abbia una rilevanza clinica (o riveli anche l'esistenza di una patologia per la quale non ci sono possibilità di intervento), non sia il caso di comunicarla ai soggetti coinvolti, né ai familiari biologici né soprattutto al soggetto coinvolto: in tal modo però il principio di autonomia, di sviluppo della libera personalità e di controllo sulle proprie informazioni vengono lesi, lasciando discrezione totale a medici (e ricercatori) che devono stabilire i criteri per definire un dato clinicamente rilevante.

Una soluzione potrebbe essere ulteriore a quella che prevede una preventiva acquisizione di consenso informato in sede di consulenza genetica (che prevede l'avvertimento dell'esistenza della possibilità che, in sede di analisi, possano emergere informazioni “extra”): in tale contesto si potrebbe anche conoscere la volontà del soggetto interessato a coinvolgere o meno i familiari e/o “parenti biologici” (chiedendo perciò un consenso “doppio” ed ulteriore).

Un aspetto non trascurabile del test genetico predittivo è identificato come “**effetto trascinamento**”. Poniamo caso che un uomo, deceduto a causa di una grave malattia genetica ad insorgenza tardiva, lasci tre figli, di cui uno maggiorenne, con il dubbio di tale ereditarietà: si tratta di una situazione che si verifica nel momento in cui si iniziano delle indagini genetiche a partire da un primo soggetto (che potrebbe essere il maggiore dei tre, il quale esprime una determinata volontà di sapere); il secondi soggetti (i fratelli minorenni) vengono comunque coinvolti dopo l'esecuzione del primo test, a prescindere dal fatto che il genitore rimanente presti o meno il suo consenso, in quanto godono necessariamente di un minor grado di tutela del diritto a non essere informati, proprio a causa del suddetto “effetto trascinamento”, dovuto in parte anche alla caratteristica fondamentale dei dati genetici, che li rende condivisi all'interno della famiglia biologica.¹⁷⁰

169 *Council of Europe, Recommendation nr. R (92)3 of the Committee of Ministers to member States on genetic testing and screening for health care purposes*, principio numero 11, reperibile sul sito <https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&InstranetImage=573883&SecMode=1&DocId=601492&Usage=2>

170 Saverio Luzzi, *Caso n. 4. Test genetici per malattia ad insorgenza tardiva, Il punto di vista medico e deontologico*, in Patrizia Funghi, Fausto Giunta, Caterina Paonessa (a cura di), *Medicina, Bioetica e diritto. I problemi e la loro dimensione normativa*, Ets ed. (Pisa), 2012

In un caso come questo, dal punto di vista bioetico la linea prevalente è quella di condurre le analisi su tutti i membri della famiglia (previo consenso dei genitori nel caso di minorenni) solo nel caso esistano trattamenti preventivi efficaci, mentre, in caso contrario, si ritiene più opportuno rinviare il test ad un'età in cui il soggetto sia in grado di effettuare una valutazione autonoma (per approfondimenti si veda il parere di Monica Toraldo di Francia, nel medesimo caso).

Dal punto di vista giuridico (anzi, della *privacy* giuridica) si ritiene seguire quanto affermato dall'art. 82 del

In ambito nazionale, il Codice per la Protezione dei Dati Personali non contiene una disposizione specifica per questa evenienza: è previsto il solo trattamento (e non la comunicazione)¹⁷¹ dei dati sensibili e sanitari senza il consenso della persona cui si riferiscono, qualora sia necessario per la salvaguardia della vita o l'incolumità fisica di un terzo (art. 20, comma I, lett. e); art. 26, comma IV, lett. b); art. 76, comma I, lett. b) del dlgs. 196/03).¹⁷²

Analizzando la questione più in profondità, occorre distinguere due nozioni: la confidenzialità e la privacy.

Il fatto che i risultati dei test debbano rimanere confidenziali significa innanzitutto che essi possono essere resi noti soltanto al soggetto interessato; su questo concetto non mancano le disposizioni presenti sia nei documenti internazionali sia nei documenti nazionali: la *Convenzione per la protezione dei diritti dell'uomo e la dignità dell'essere umano riguardo alle applicazioni della biologia e della medicina (Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina)* dedica un intero capitolo (il III) al rispetto della vita privata ed al diritto di informazione, stabilendo che ogni persona ha diritto al rispetto della propria vita privata allorché si tratta di informazioni relative alla propria salute, ed ha altresì il diritto di conoscere ogni informazione raccolta sulla propria salute (tuttavia, la volontà di una persona di non essere informata deve essere rispettata).¹⁷³ Un altro documento molto citato è la *Raccomandazione n. R (97) 5 del Comitato dei Ministri agli stati membri relativa alla protezione dei dati sanitari* (adottata dal Comitato dei Ministri il 13 febbraio 1997), nella quale si sottoscrive che la nozione di

Dlgs. 196/2003 e dal Documento *Test genetici e medicina personalizzata* (redatto dal CNB e dal CNBBSV), op. cit., secondo cui «i test che non siano di diretto interesse dei minori devono essere posticipati fino alla maggiore età, quando essi potranno esprimere autonomamente il proprio consenso» (per approfondire si veda il commento di Cinzia Piciocchi, sempre al medesimo caso)

171 Si vedano le definizioni elencate all'art. 4 del dlgs. 196/03: «a) "trattamento", qualunque operazione o complesso di operazioni, effettuati anche senza l'ausilio di strumenti elettronici, concernenti la raccolta, la registrazione, l'organizzazione, la conservazione, la consultazione, l'elaborazione, la modificazione, la selezione, l'estrazione, il raffronto, l'utilizzo, l'interconnessione, il blocco, la comunicazione, la diffusione, la cancellazione e la distruzione di dati, anche se non registrati in una banca di dati; [...] l) "comunicazione", il dare conoscenza dei dati personali a uno o più soggetti determinati diversi dall'interessato, dal rappresentante del titolare nel territorio dello Stato, dal responsabile e dagli incaricati, in qualunque forma, anche mediante la loro messa a disposizione o consultazione; [...]»

172 Pare che il problema sia stato risolto, anche se parzialmente, dal legislatore, in relazione però all'esito dei test sull'infezione da HIV. Qualora il test conduca ad una diagnosi di sieropositività, l'art. 5, comma IV della l. 135/1990 prevede espressamente che «la comunicazione di risultati di accertamenti diagnostici diretti o indiretti per infezione da HIV può essere data esclusivamente alla persona cui tali esami sono riferiti». Resta concorde anche il Garante per la Protezione dei Dati Personali, che afferma la validità di tale principio in tutti i suoi provvedimenti e pareri, in *ultimis*, anche se non esplicitamente, nella rinnovata *Autorizzazione al trattamento dei dati inerenti lo stato di salute e la vita sessuale n. 2/2013* (doc web n. 2818529)

173 *Convenzione per la protezione dei diritti dell'uomo e la dignità dell'essere umano riguardo alle applicazioni della biologia e della medicina*, op. cit., art. 10

confidenzialità vincola tutti coloro che hanno ricevuto l'informazione con menzione di riservatezza; dunque anche i membri della famiglia ed il medico / consulente genetista se tale è stata la volontà espressa dal comunicante.¹⁷⁴

La nozione di confidenzialità si applica bene a quelle informazioni che il paziente ha fornito con sentimento di fiducia al medico (o ad altro operatore sanitario) in confidenza, e cioè con la legittima aspettativa che tali informazioni non siano trasmesse a terzi senza che il paziente ne abbia dato esplicita autorizzazione.

Il rispetto sin dove è possibile del principio di confidenzialità è giustificato dalla bioetica con diverse motivazioni. Può essere considerato come presupposto necessario del rapporto interpersonale paziente - medico, al fine di evitare, con la diffusione di notizie, la perdita della fiducia del paziente verso l'affidabilità del medico. Il mantenimento della confidenzialità può essere considerato come un atto di reciproco rispetto dell'autonomia sia del paziente che del medico, che convergono nell'azione terapeutica con reciproca lealtà e trasparenza. Può altresì essere considerato come rispondente al principio di "non malevolenza" esercitato dal consulente nei riguardi del consultante.

Ciò premesso, vi sono circostanze in cui deve subentrare nel medico il "senso di responsabilità allargato" della propria professione verso la tutela di persone che, a causa dell'informazione connessa ad un singolo paziente, si trovano anch'esse a "rischio" genetico pronunciato di malattia o di danno alla salute, particolarmente grave, ma evitabile se si adottano provvedimenti tempestivi. Allo stesso tempo nel paziente stesso dovrebbe subentrare un sentimento di solidarietà responsabile verso coloro che, inconsapevoli, sono esposti ad un rischio, la cui

174 *Raccomandazione R (97) 5 del Comitato del Consiglio dei Ministri agli Stati Membri relativa alla protezione dei dati sanitari*, art. 8.2 «L'accesso ai dati sanitari può essere rifiutato, limitato o differito soltanto se la legge lo prevede e: a) se questo costituisce una misura necessaria in una società democratica alla protezione della sicurezza dello stato, alla sicurezza pubblica o alla repressione delle infrazioni penali; o b) se la conoscenza di queste informazioni è suscettibile di causare un pericolo grave alla salute della persona interessata; o c) se l'informazione sulla persona interessata rivela anche informazioni su terzi, o, per quanto riguarda i dati genetici, se queste informazioni sono suscettibili di portare un danno grave a parenti, consanguinei o uterini, o a una persona avente un legame diretto con questa linea genetica; o d) se i dati sono utilizzati per fini statistici o ricerche scientifiche quando non esistano rischi manifesti di pericolo per la vita privata di persone interessate, in particolare per il fatto che i dati non sono utilizzati per decisioni o misure relative ad una persona determinata. Art. 8.4 Scoperte Inattese: La persona sottoposta ad un'analisi genetica dovrà essere informata delle scoperte impreviste se le condizioni seguenti sono soddisfatte: a) il diritto interno non vieta una tale informazione; b) la persona ha fatto richiesta esplicita di questa informazione; c) l'informazione non è suscettibile di causare un danno grave alla salute della persona, ad un parente consanguineo o uterino della persona, ad un membro della sua famiglia sociale o ad una persona avente un legame diretto con la linea genetica della persona, a meno che il diritto interno non preveda garanzie appropriate. Con riserva del comma a) la persona dovrà essere ugualmente essere informata, se queste scoperte rivestono per lei un'importanza terapeutica o preventiva diretta» (reperibile sul sito <http://www.privacy.it/CER-97-5.html>)

conoscenza potrebbe aprire loro spazi di prevenzione e, dove possibile, di cura. In questo caso il “testato” stesso dovrebbe dare dunque la disponibilità a non ostacolare la trasmissione del dato.

Accanto quindi al concetto di confidenzialità, si pone poi la problematica questione, di natura non solo etica ma anche giuridica, della *privacy* che si traduce nell'imperativo etico di non rendere noti i risultati dei test ad altri che al soggetto stesso perché altrimenti costui verrebbe esposto al rischio di discriminazioni sia in termini di stipula di contratti amministrativi e di assicurazioni sanitarie, sia di possibilità di accedere ai posti di lavoro.

Nell'ambito della *privacy* genetica si distinguono due tipi di informazioni: un'informazione genetica primaria (o di I livello), relativo ai dati genetici di partenza ed informazione genetica secondaria, «che consiste nell'assumere e nel vagliare l'insieme di informazioni / dati che, scaturiti dall'indagine genetica sul soggetto direttamente coinvolto, possono interessare soggetti diversi da quello esaminato in partenza»¹⁷⁵: tralasciando i due principi bioetici di beneficenza e non maleficenza (secondo i quali, ovviamente, le informazioni genetiche dovrebbero essere estese anche ai terzi non estranei), si ritiene opportuno richiamare anche il principio di giustizia, in quanto molto attinente a questa problematica. Giustizia nelle scelte bioeticamente rilevanti considera eticamente giustificata ogni prassi clinica o assistenziale realizzata in attuazione di una politica sanitaria che garantisca l'accesso degli individui alle cure mediche in condizioni di equità: questa interpretazione, tuttavia, non consente di capire se sia opportuno o meno estendere le informazioni genetiche anche ai terzi non estranei.

Come collegare il tema della giustizia a quello dei terzi non estranei in genetica? Lorena Forni propone un approccio teorico alternativo, confutando le tesi di due illustri filosofi: **John Rawls**¹⁷⁶ ed **Amartya Sen**¹⁷⁷. In particolare, L'Autrice, evidenziando le maggiori critiche che Sen

175 Lorena Forni, *Test genetici predittivi e terzi non estranei*, op. cit., a pag. 34

176 Secondo John Rawls, in *Una teoria della giustizia*, nella determinazione delle scelte pubbliche si devono tenere presenti due principi: il primo (principio liberale) è che ogni persona ha un uguale diritto al più ampio sistema di eguali libertà fondamentali, compatibilmente con un simile sistema di libertà per tutti; il secondo (principio di differenza) sostiene che le inuguaglianze economiche e sociali devono essere a) di grande beneficio per gli svantaggiati e b) collegate a cariche e posizioni aperte a tutti in condizioni di uguaglianza (interpretazione di Lorena Forni, *Test genetici predittivi e terzi non estranei*, op. cit.)

177 Amartya Sen, *L'idea di giustizia*, Mondadori ed. (Milano) 2010 critica il pensiero di Rawls, affermando che il modello di giustizia da lui ideato rischia di attribuire al concetto di libertà un ruolo eccessivo. Per dare concretezza alla giustizia come equità, Sen ritiene che l'impianto ideologico di Rawls dovrebbe essere rivisto, dando maggiore rilievo alla realtà concreta di partenza da cui si originano le diverse condizioni dei soggetti. «Sen propone un'originale definizione del termine “vantaggi” [...] intende la capacità concreta dei di soggetti di interagire con l'ambiente in modo da modificarlo e di riuscire così a fare “ciò che al soggetto stesso assegna un valore”. [...] In un primo senso l'espressione assume il significato di “ciò che vale la pena di fare / essere”. In un secondo senso, Sen ritiene che “assegnare un valore”, vale a dire individuare “ciò che vale la pena fare o

muove a Rawls, sostiene che è possibile prospettare quali scelte appaiano giustificate in situazioni di emergenza, e che l'informazione genetica può essere "allargata" ai terzi non estranei se essi decidono di avvalersi di strumenti predittivi e terapie efficaci: una panoramica dettagliata (quando è possibile) che permetta una pianificazione è infatti considerata determinante in scelte di questo genere.

Quindi, riflettendo sulle condizioni di equità a cui fare riferimento si può in realtà definirle come quelle condizioni che garantiscono ai soggetti l'effettiva opportunità di scegliere fra varie possibilità in relazione al proprio piano di vita.¹⁷⁸

Alla luce delle varie considerazioni etico - giuridiche sopra riportate, appare chiaro che la questione della condivisione delle informazioni genetiche è molto complicata: senza dubbio il principio prevalente dovrebbe essere quello dell'autonomia e dell'autodeterminazione del soggetto interessato e coinvolto (e quindi del consenso), magari supportato da una corretta ed adeguata consulenza genetica affiancata da un parere *ad hoc* di un comitato etico; in tale modo verrebbe garantita la tutela della riservatezza della persona cui il dato genetico si riferisce in prima battuta, ma, in via eccezionale, di fronte ad un rischio grave ed evitabile verrebbero considerati anche gli interessi del / dei terzo / i.

essere" sia un altro modo di individuare ciò che è considerato risorsa. [...] » (Lorena Forni, *Test genetici predittivi e terzi non estranei*, op. cit., a pag. 38)

178 «[...] si può pervenire ad una seconda ridefinizione: è eticamente giustificata ogni prassi informativa clinica o assistenziale realizzata in attuazione di una politica sanitaria che consenta l'accesso alle informazioni (sulle) e /o cure mediche in modo che sia garantita ai soggetti l'effettiva opportunità di scegliere tra vari possibili risultati / corsi d'azione in relazione al proprio piano di vita o esistenziale» Lorena Forni, *Test genetici predittivi e terzi non estranei*, op. cit., a pag. 39

Capitolo 4

IL DIRITTO ALLA RISERVATEZZA NELL'USO DEL DATO GENETICO PER SCOPI DI RICERCA: LE BIOBANCHE

1 Biobanche: definizioni e normativa applicabile

Il rapido avanzamento della ricerca e delle tecnologie applicate alla genetica ha portato ad un considerevole aumento di interesse verso le collezioni di materiali biologici umani, oggetto di utilizzi sempre più intensivi nell'ambito della ricerca e della diagnosi medica. Un tempo considerati meri "scarti operatori", oggi tali campioni sono protagonisti di una "nuova corsa all'oro"¹, poiché contengono informazioni essenziali per la ricerca medica, la comprensione dei processi patologici, la preparazione di nuovi medicinali e l'identificazione di nuove tecniche diagnostiche. Il valore assunto dai campioni biologici ha condotto alla proliferazione di banche di raccolta di tessuti umani sia all'interno dei grandi centri di ricerca che dei piccoli ospedali e alla nascita di società private che offrono servizi di stoccaggio e conservazione di materiali biologici. Ed ancora si è assistito alla creazione di grandi biobanche di popolazione, nelle quali vengono raccolti, catalogati e studiati i materiali biologici di inter-nazioni, banche di DNA ad uso forense e militare, nonché da ultimo banche di cellule staminali cordonali, con le quali si intende assicurare la salute futura dei propri figli.

Le **biobanche** possono essere considerate **archivi o repository** costituiti principalmente da librerie, intese come collezioni di contenuto, laddove il contenuto è il materiale biologico prelevato da differenti individui o specie, beni tangibili preziosi per il singolo e la collettività.² Agganciata al contenuto risiede l'informazione, sottoforma di dati, un bene intangibile ma di inestimabile valore.

Il termine *biobank* è apparso per la prima volta nella letteratura scientifica a metà degli anni

1 Espressione usata da Matteo Macillotti in un suo articolo, nel quale riprende l'espressione usata da Dorothy Nelkin, nel libro *Il mercato del corpo*, op. cit. (Matteo Macillotti, *Proprietà, informazione ed interessi nella disciplina delle biobanche*, in *La Nuova Giur. Civ. Comm.*, n. 7-8 luglio/agosto 2008, a pag. 222

2 Antonella De Robbio, *Biobanche e proprietà intellettuale: commons o caveau?* *Bibliotime*, anno XIII, numero 3 (novembre 2010), reperibile on-line sul sito <http://www.aib.it/aib/sezioni/emr/bibttime/num-xiii-3/derobbio.htm>

'90³ : con esso si individua l'attività di stoccaggio di materiale biologico (organi, tessuti, sangue, cellule e fluidi aventi una quantità di DNA o RNA che consenta analisi di carattere genetico) svolti nei presidi ospedalieri e nelle strutture pubbliche e private; tuttavia, essendosi susseguite, nel corso degli anni, svariate definizioni, traduzioni e spiegazioni, non esiste ancora una definizione condivisa. L'enorme sviluppo della ricerca, soprattutto genetica, ha determinato una proliferazione di raccolte di materiale biologico di diversa natura, immagazzinate in diversi luoghi, con tecniche di conservazione che variano da Stato a Stato e quindi anche con regolamentazioni difformi, non sempre standardizzate.

La prima definizione legislativa è svedese, del 2002 ed è contenuta nella *Lag (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.* All'art. 2, il legislatore svedese descrive la biobanca come: «*biological material from one or several human beings collected and stored indefinitely or for a specified time and whose origin can be traced to the human or humans from whom it originates*»⁴.

Rilevante al fine di individuare una possibile definizione di biobanca è poi il documento di lavoro sui dati genetici prodotto dal Gruppo 29: tale *report*, facendo proprio quanto elaborato dal gruppo istituito dal governo danese per valutare l'esigenza di nuove proposte di legge in Danimarca, ha descritto la biobanca come «raccolta strutturata di materiale biologico umano accessibile in base a determinati criteri, e in cui le informazioni contenute nel materiale biologico possono essere collegate a una determinata persona»⁵.

Definizione che riecheggia quella fornita dal Consiglio d'Europa nella Raccomandazione R (94) 1. In questo atto, però, si prevede che la banca di tessuti adotti la forma giuridica dell'«l'organizzazione no-profit ufficialmente riconosciuta dalle autorità sanitarie competenti degli Stati membri»⁶.

Una definizione assai lata ed inevitabilmente generica del concetto di biobanca è stata prima anticipata in via introduttiva. Il nostro Ministero delle attività produttive ha recentemente definito le **biobanche quali centri fornitori di servizi per la conservazione, il controllo e l'analisi**

3 L'impiego del termine appare all'interno della banca dati mondiale PubMed nel 1996, all'interno dell'articolo di Loft S, Poulsen HE, *Cancer risk and Oxidative DNA Damage in Man*, *J Mol. Med.* 1996, 74:297-312

4 Documento proposto nel 2009 dallo *Swedish Medical Research Council*

5 Art. 29-Gruppo di lavoro per la tutela dei dati personali, *Documento di lavoro sui dati genetici*, adottato il 17 marzo 2004, pag. 11

6 In essa la definizione che viene data di biobanca è la seguente «un'organizzazione no-profit che deve essere ufficialmente riconosciuta dall'autorità sanitaria competente negli stati membri e che deve garantire il trattamento, la distribuzione e la conservazione del materiale, secondo certi standard di qualità di professionalità»

di cellule viventi, di genomi di organismi e informazioni relative all'ereditarietà e alle funzioni dei sistemi biologici, i quali conservano organismi coltivabili (microrganismi, cellule vegetali, animali e umane), parti replicabili di essi (genomi, plasmidi, virus, DNA), organismi vitali ma non più coltivabili, cellule e tessuti, così come anche banche dati concernenti informazioni molecolari, fisiologiche e strutturali rilevanti per quelle collezioni.⁷ Sempre il medesimo decreto identifica invece quali «centri di risorse biologiche» (c.d. **CRB**) le biobanche che hanno chiesto ed ottenuto la certificazione del proprio sistema di gestione per la qualità da parte di un apposito organismo di certificazione.

Laura Palazzani definisce le biobanche “banche della vita”:⁸ istituzioni o unità operative di servizio, preposte a raccogliere, conservare, gestire e distribuire materiali biologici umani (in particolaree cellule, linee cellulari, tessuti e campioni di tessuti, parti del corpo, DNA e materiale transgenico, prelevati da individui con patologie genetiche (o predisposizioni a patologie genetiche), gruppi di individui affetti da patologie o portatori di patologie (con alta frequenza), popolazioni con caratteristiche genetiche idonee all'individuazione di geni di suscettibilità, per finalità biomediche (di ricerca, diagnosi e terapia). Le biobanche prevedono anche la raccolta di informazioni e l'immagazzinamento dei dati in un elaboratore elettronico.

Una distinzione chiara e netta fra biobanche di ricerca, diagnostiche e terapeutiche appare difficile, anche in dottrina vi sono diverse linee di pensiero.

Gottweis e Zatloukal individuano 4 tipi di biobanche di ricerca: «[...] *clinical case/control based on biological specimens from patients with specific diseases and from non-diseased controls (e.g. pathology archives); longitudinal population based biobanks that follow a portion of the population over a large period of time (e.g. Estonian and UK Biobank); population isolate biobanks with an homogeneous genetic and environmental setup of the population represented (e.g. the Icelandic Biobank); twin registries with samples from monozygotic and dizygotic twins (e.g. the GenomEUtwin and the Swedish Twin registry)*»⁹

Paolo Rebutta (et al.) classificano addirittura 6 tipi di biobanche: «*leftover tissue biobanks*

7 Con il d.m. (Attività Produttive) del 26.10.2006 si è stabilita la procedura di certificazione dei CRB (Centri di Risorse Biologiche). Tuttavia il d.m. non definisce direttamente quali siano i criteri di certificazione dei CRB rinviando ai «criteri forniti dagli appositi gruppi di studio dell'OCSE e comunicati per l'approvazione all'Ispettorato tecnico dell'industria della Direzione generale dello sviluppo produttivo e competitività del Ministero delle attività produttive»

8 Laura Palazzani, *Le biobanche come problema per il biodiritto*, in *Iustitia* 2006, fasc. 1, a pag. 33

9 Herbert Gottweis, K. Zatloukal, *Biobank governance: Trends and perspectives*, *Pathobiology* 74(4): 206-211 (2007)

collected during clinical pathology diagnostic procedures; population biobanks; twin biobanks; disease biobanks from patients suffering from a specific condition; organ biobanks; nonhuman biobanks»¹⁰.

Ancora, un'ulteriore distinzione per quanto riguarda le biobanche di ricerca, può essere fatta fra biobanche per gli studi sulle popolazioni (focalizzate quindi sullo studio degli sviluppi delle malattie complesse su grandi numeri) e le biobanche di tessuti e dati clinici, a loro volta suddivise in banche di tessuti e banche per le malattie rare.¹¹

Infine, un'ultima classificazione da prendere in considerazione¹²: le biobanche si differenziano sotto vari profili, tra i quali due sono fondamentali, e cioè il tipo di materiale biologico raccolto e la finalità per cui vengono realizzate. Di conseguenza, una classificazione tipologica delle biobanche deriva dalle fonti da cui provengono i tessuti e organi umani che compongono le "collezioni della biobanca" e precisamente:

- materiale derivato da interventi diagnostici (tra cui screening) o terapeutici (noto anche come surplus di materiale rispetto alle richieste cliniche);
- materiale specificamente donato per un progetto di ricerca e conservato per usi successivi (sangue cordonale, cellule staminali...);
- materiale donato per trapianto e non utilizzato o ritenuto inadatto;
- materiale proveniente da persone decedute e sottoposte ad autopsia.

Sostanzialmente si può tracciare una differenziazione tra **biobanche dei tessuti** e biobanche genetiche. Le **biobanche genetiche** attirano l'attenzione del mondo scientifico perché costituiscono una risorsa preziosa proprio in rapporto allo sviluppo delle conoscenze sul genoma umano. In Italia è stato istituito un gruppo di lavoro, nell'ambito della *Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)* e della *Fondazione Telethon*, che ha elaborato delle *Linee guida per la creazione, il mantenimento e l'utilizzo di biobanche genetiche*: «Sono definite biobanche genetiche le raccolte di campioni di tessuti e linee cellulari da cui si ottengono acidi nucleici e proteine, che rappresentano un'importante fonte di risorse per la diagnosi e la ricerca da quella di base fino alla sperimentazione di terapie per le malattie genetiche. La peculiarità delle

10 Paolo Rebutta, Lucilla Lecchi, Silvia Giovanelli, Barbara Butti, Elena Salvaterra, *Biobanking in the year 2007*, *Transfus Med Hemoterap* 2007, 34:286-292 (July, 6 2007)

11 Barbara Parodi, *Biobanks: A definition*, in *Ethics, Law and Governance of Biobanking. National, European and International Approaches*, Deborah Mascalon Editor, Springer ed. (Dordrecht, Heidelberg, New York, London) 2015

12 Quanto scritto successivamente è una sintesi tratta da Antonella De Robbio: *biobanche e proprietà intellettuale. Commons o caveat?* Op. cit.

biobanche genetiche richiede che i campioni conservati siano collegabili ai dati anagrafici, genealogici e clinici relativi ai soggetti da cui deriva il materiale depositato»¹³.

In relazione al profilo funzionale, invece, si possono individuare tre distinti macro-settori dove collocare le biobanche. I primi due sono rappresentati dalle finalità di ricerca (pura o applicata) e dalle finalità clinico-terapeutiche (trapianti), sia per uso autologo (*caveau*) che per uso allogenico (*commons*). Difatti sia le biobanche con finalità di ricerca sia quelle a scopo di trapianto hanno come obiettivo di costituire reti nazionali, europee e internazionali per lo studio e la cura di specifiche malattie su determinate popolazioni, anche a fini preventivi o per l'erogazione di servizi clinico-terapeutici, utili al singolo donatore (o a un membro della sua famiglia) o alla collettività.

Il terzo ambito ha invece finalità di pubblica sicurezza, con scopi di investigazione criminale. Biobanche ad uso forense e militare, che afferiscono ai campi di studio della criminologia, hanno la funzione di ricavare il profilo genetico per la tipizzazione, al fine di comparazione dei profili genetici di soggetti coinvolti in attività criminose. A livello nazionale, per facilitare l'identificazione degli autori dei delitti, a seguito delle novità introdotte dalla Legge 30 giugno 2009, n. 85 è stata istituita, presso il Ministero dell'interno, Dipartimento della pubblica sicurezza, la banca dati nazionale del DNA, che ha funzioni di banca dati a supporto delle indagini sul terrorismo internazionale e immigrazione clandestina.¹⁴

13 *Linee guida sulle biobanche genetiche della Società di genetica umana e di Telethon Fondazione Onlus*, <<http://www.cnr.it/loghi/telethonlinee%20guida%20biobanche%20genetiche%20.pdf>>.

14 Vi è un recente lavoro di tre studiosi dell'Università di Leida, che mette in luce una serie di pre-requisiti utili a un'analisi classificatoria delle biobanche, tra i quali l'adeguatezza del campione in termini di "sufficienza" e di "qualità", l'adeguatezza dell'infrastruttura, il budget per far fronte ai costi di gestione e mantenimento di una risorsa che deve poter essere mantenuta nel tempo, il rispetto dei requisiti legali, etici e di governo che derivano da norme, regolamenti e raccomandazioni. Il lavoro ha consentito di allocare le biobanche nelle seguenti categorie: 'storage', 'bring-and-share', 'catalogue', 'partnership', 'contribution', 'expertise', proponendo un sistema di classificazione che dovrebbe aiutare a comprendere meglio le funzioni di una biobanca entro una rete chiusa o aperta, al fine di identificare soluzioni adeguate. Darren Shickle - Marcus Griffin - Karen El-Arifi, *Inter-and Intra-Biobank Networks: Classification of Biobanks, "Pathobiology"*, 77 (2010), p. 181-190, <<http://content.karger.com/ProdukteDB/produkte.asp?Doi=292651>>. Il lavoro aveva lo scopo di classificare le biobanche, al fine di comprendere meglio i problemi delle biobanche entro la creazione di reti. Sono stati intervistati alcuni ricercatori e dirigenti responsabili di 33 biobanche in 9 paesi.

Il principio di gratuità è stato sancito dall'art. 21 della Convenzione Europea sulla Biomedicina, firmata ad Oviedo nel 1997 (recepita dalla l. 28.3.2001, n. 145. Sul punto si veda Cinzia Piciocchi, *La Convenzione di Oviedo sui diritti dell'uomo e la biomedicina: verso una bioetica europea?*, in *Dir. pubbl. comp. eur.*, 2001, III, 1301). Il principio di gratuità è espresso in numerose disposizioni. In particolare cfr. l'art. 7 della Raccomandazione R(2006)4 del Consiglio d'Europa (Disciplina della ricerca condotta su materiali biologici di origine umana), l'art. 3 della Carta di Nizza, la direttiva n. 04/23/CE (Definizione di norme di qualità e sicurezza per la donazione) nonché la direttiva n. 06/17/CE, di attuazione; la direttiva n. 02/98/CE (Norme di qualità e sicurezza per la raccolta e distribuzione del sangue umano e dei suoi componenti).

A questo principio si conforma anche l'Autorizzazione del Garante al Trattamento dei Dati Genetici n. 8/2014, op. cit.

Al di là di queste prime definizioni impiegate, le biobanche attendono perciò ancora oggi una specifica regolamentazione legislativa: manca ancora una definizione condivisa di biobanca e proliferano invece le *guidelines* e altri strumenti non vincolanti.

A livello internazionale le fonti, di carattere generale, sono essenzialmente riconducibili a due istituti: l'Unesco ed il Consiglio d'Europa; di portata più specifica è, invece, la *Recommendation on Human Biobanks and Genetic Research Databases (HBGRD)* dell'OCSE, che si propone di fornire dei principi-guida per la creazione, governance, gestione, attività, accesso, uso ed eventuale interruzione dei servizi di biobanca e database genetico con fini di ricerca.¹⁵ Da segnalare al riguardo, sono anche le *Best Practice Guidelines for BRCs (Biological Research Centres)* dell'OCSE, le quali si preoccupano sia di fornire una prassi per la raccolta, lo stoccaggio e l'approvvigionamento dei materiali biologici, sia di fissare gli standards qualitativi per i BRC. Trattandosi di strumenti di *soft law*, essi tuttavia potranno solo fungere da modello per la normativa nazionale e comunitaria, fornendo linee guida e *best practices*, anche se rappresentano comunque dei documenti importanti ed autorevoli da prendere in considerazione.

Abbiamo la *Dichiarazione universale sul genoma umano e dei diritti dell'uomo* dell'Unesco del 1997, il cui articolo primo esordisce affermando che «il genoma umano sottende l'unità fondamentale di tutti i membri della famiglia umana, come pure il riconoscimento della loro intrinseca dignità e della loro diversità. In senso simbolico, esso è patrimonio dell'umanità.»¹⁶ Questa affermazione è indice del sommo valore riconosciuto al genoma umano, ma ciò ovviamente non esclude la possibilità di fare ricerca in questo settore, del quale le *biobanks* sono uno strumento fondamentale, che può dimostrarsi utile non solo ai donatori ma all'intera società. Tale beneficio è esplicitamente indicato nell'art. 12 della Dichiarazione, ove si proclama che «la libertà della ricerca, necessaria al progresso della conoscenza deriva dalla libertà di pensiero. Le applicazioni della ricerca soprattutto quelle in biologia, genetica e medicina, concernenti il genoma umano, devono tendere ad alleviare la sofferenza ed a migliorare la salute dell'individuo e di tutta l'umanità»¹⁷ inoltre, l'art. 2 della Dichiarazione riconosce l'unicità del genoma degli individui, circostanza che rende necessaria la protezione

15 OCSE, *Recommendation on Human Biobanks and Genetic Research Databases* <http://www.oecd.org/dataoecd/41/47/44054609.pdf>

16 Unesco, *Dichiarazione Universale sul genoma umano e sui diritti dell'uomo*, op. cit., art. 1

17 Unesco, *Dichiarazione Universale sul genoma umano e sui diritti dell'uomo*, op. cit., art. 12

delle prerogative degli individui, non solo in termini di possibili discriminazioni, ma soprattutto perché tale unicità rende possibile identificare «uno specifico genoma» tra vari campioni di DNA. Diviene quindi un dovere primario per le *biobanks* adottare regole, standard e procedure idonee ad assicurare la segretezza dei dati in esse contenuti.

La *Dichiarazione internazionale sui dati genetici umani*, sempre dell'Unesco, del 2003¹⁸ stabilisce che i dati genetici ed i campioni biologici possono essere utilizzati solo se è stato previamente raccolto il consenso libero ed informato dei donatori, maturato senza la prospettiva di guadagni economici e personali. Limitazioni al principio del consenso informato possono essere previste dalle norme nazionali solo nel caso di ragioni eccezionali, secondo quando previsto dalle norme internazionali sui diritti dell'uomo.¹⁹

La *Convenzione di Oviedo* all'art. 4 prevede che ogni intervento nel campo della salute, compresa la ricerca, debba essere effettuata nel rispetto delle norme e degli obblighi professionali. Ogni intervento, secondo il successivo art. 5, può essere eseguito solo dopo che la persona coinvolta abbia concesso il suo consenso libero e informato; al soggetto devono essere previamente trasmesse informazioni appropriate sullo scopo e la natura dell'intervento, sugli eventuali rischi, sulle sue conseguenze e sulla facoltà di ritirare liberamente il consenso in ogni momento. L'art. 10 della convenzione enuncia il fondamentale diritto di ogni persona di vedere rispettata la propria vita privata allorché si tratti di informazioni relative alla propria salute. Ogni persona inoltre ha il diritto di conoscere ogni informazione raccolta in tale ambito. Tuttavia, viene riconosciuta anche la volontà di un soggetto di non essere informato, sancendo il dovere di rispettarla. La suddetta facoltà si iscrive nel novero di un più ampio diritto all'autodeterminazione informata del cittadino-paziente. Da ultimo, l'art. 11 della convenzione vieta ogni discriminazione basata sul patrimonio genetico di una persona. La raccolta, lo stoccaggio ed i possibili utilizzi dei tessuti umani per la ricerca devono essere preceduti da un

18 Unesco, *Dichiarazione internazionale sui dati genetici umani*, op. cit.

19 A proposito di consenso, tema che verrà approfondito in questo lavoro nei paragrafi successivi, se prestato riguardo dati genetici o proteomici o materiali biologici raccolti con finalità mediche o di ricerca scientifica, può sempre essere revocato dalla persona interessata, «a meno che tali dati siano irrevocabilmente dissociati da una persona identificabile» (art.9 lett.a). Se così non fosse, tali dati e materiali dovrebbero essere trattati solo previo consenso informato della persona. Se le volontà del soggetto non dovessero risultare praticabili o sicure, dati e materiali andrebbero irrimediabilmente dissociati o distrutti (art.9 lett.c). Al momento del consenso la persona interessata deve essere messa a conoscenza del diritto ad essere informata o meno dei risultati che potrebbero derivare dalla ricerca effettuata sul proprio campione. Tale regola, però, come enunciato all'art.10, non si applica alla «ricerca sui dati irrimediabilmente dissociati da persone identificabili o a dati che portano a risultati univoci riguardo alle persone che hanno partecipato all'esperimento di ricerca». La norma si preoccupa di precisare come il diritto a non essere informati dei risultati della ricerca dovrebbe estendersi ai parenti identificabili che possano risentire delle conseguenze derivanti dalle informazioni

preventivo consenso fornito dal soggetto al quale sono stati prelevati i tessuti. A questo proposito la Convenzione di Oviedo, riferendosi implicitamente alle attività condotte da una biobanca, stabilisce il principio per cui è lecito l'uso e lo stoccaggio di campioni, a condizione che siano fornite adeguate informazioni, che i dati siano raccolti anonimamente, e si sia ottenuto un consenso scritto. Principio cardine riconosciuto a livello internazionale e ripreso dall'art. 21 della convenzione risiede nel divieto di trarre profitto dal corpo o dalle sue parti.²⁰

Si rammenta che la Convenzione di Oviedo non è totalmente efficace nel Nostro Paese: l'Italia ha sottoscritto il trattato ed il Parlamento ed ha adottato lo statuto per l'autorizzazione a tale ratifica, ma il processo formale non è compiutamente realizzato, in quanto manca tutt'oggi il deposito degli strumenti della stessa ratifica presso il Segretariato Generale del Consiglio d'Europa.²¹

Il Consiglio d'Europa ha affrontato il tema della raccolta di materiale biologico con una Raccomandazione, la *R(2006)4*²²: tale Raccomandazione disciplina l'attività di ricerca medico-scientifica condotta attraverso il materiale biologico di origine umana, rimosso e conservato sia ai fini di uno specifico progetto di ricerca, che per fini differenti, ma comunque utile all'attività di ricerca. La disposizione certamente più discussa della Raccomandazione è senz'altro rappresentata dall'art. 10 comma 2 il quale dispone che ai fini dell'utilizzo dei tessuti è necessario che sia prestato idoneo consenso in cui si renda edotto il soggetto donatore dei progetti di ricerca in cui verrà utilizzato il campione, nella maniera più dettagliata possibile. Risulta però particolarmente complesso, al momento del prelievo del campione, prevedere i suoi impieghi futuri negli anni avvenire, soprattutto perché le scienze e le tecnologie si evolvono

20 Questo esprime il concetto del **principio di gratuità**, Matteo Macillotti spiega che «esistono due possibili interpretazioni di questo principio. In base ad una lettura radicale, questo principio escluderebbe in radice qualsiasi possibilità di costituire diritti patrimoniali sul corpo umano e sui tessuti che lo compongono anche dopo la loro ablazione dal corpo di origine. in una seconda e più sfumata accezione, il principio di gratuità esprimerebbe il mero divieto di disporre di una parte staccata del corpo umano a titolo oneroso, laddove la regola dell'extrapatrimonialità andrebbe intesa come regola di organizzazione del sistema di circolazione dei diritti sul corpo, atta a salvaguardare i soggetti coinvolti, garantendo la libertà e la spontaneità delle donazioni. È evidente che solo aderendo alla seconda di queste tesi è possibile configurare un diritto di proprietà su una parte del corpo umano.» (Matteo Macillotti et al, *La disciplina giuridica delle biobanche*, op. cit., a pag. 88)

21 Maresca sostiene che si tratta di una condizione imprescindibile ed espressamente prevista dall'art. 11 della Convenzione di Vienna sul diritto dei trattati. L'emanazione dello strumento diplomatico in cui la ratifica si manifesta è, sì, necessaria, ma non sufficiente a che lo Stato si possa ritenere vincolato al trattato internazionale: ove si tratti di accordi internazionali plurilaterali, come la Convenzione di Oviedo, l'adempimento diplomatico-protocollo consiste nel deposito degli strumenti di ratifica (Adolfo Maresca, *Il diritto dei trattati. La Convenzione codificatrice di Vienna del 23 maggio 1969*, Giuffrè ed. (Milano) 1971). Si veda anche la nota n. 8 del capitolo 3 del seguente lavoro

22 *Raccomandazione Rec(2006)4 della Commissione dei Ministri agli Stati Membri sull'utilizzo di campioni biologici di origine umana per scopi di ricerca* (adottato dalla Commissione dei Ministri il 15 marzo 2006)

ed avanzano continuamente e sempre più velocemente.²³

Essa precisa che per «tessuti identificabili» devono intendersi quei materiali biologici che, da soli o correlati dai dati associati, permettono l'identificazione delle persone cui si riferiscono, direttamente o attraverso l'utilizzo di un codice. In quest'ultima ipotesi, la Raccomandazione compie un'ulteriore specificazione distinguendo tra «*coded materials*», il cui codice è conosciuto da chi utilizza il tessuto, e «*linked anonymised materials*», per cui il codice è noto solo a soggetti terzi rispetto al diretto utilizzatore. I materiali biologici non identificabili («*unlinked anonymised materials*») sono, invece, quelli che non consentono, con sforzi ragionevoli, di identificare la persona cui appartenevano.

Si distingue poi fra **campioni biologici identificabili** e **campioni biologici anonimi non tracciabili**: i materiali biologici non identificabili, definiti “*unlinked anonymised materials*”, sono materiali che, da soli o combinati a dati associati non consentono, l'identificazione della persona coinvolta. I materiali biologici identificabili invece, sono quei materiali che, soli o in combinazione con dati associati, permettono la identificazione dei soggetti o direttamente o mediante l'utilizzo di un codice. Nel caso questi tessuti siano codificati, due sono le ipotesi previste dalla raccomandazione: gli utilizzatori dei materiali hanno accesso al codice: “*coded materials*”; gli utilizzatori non hanno accesso al codice che è sotto il controllo di parti terze: “*linked anonymised materials*”.²⁴

Qualora l'utilizzo del materiale biologico identificabile non rispetti i limiti fissati nel consenso, bisognerà compiere ragionevoli sforzi per contattare la persona coinvolta ed ottenere un nuovo consenso. Se l'operazione non andasse a buon fine o se risultasse eccessivamente oneroso ricontattare l'interessato, i materiali biologici potranno comunque essere impiegati in quel progetto di ricerca sulla base di tre requisiti:

- a) la ricerca deve affrontare un importante interesse scientifico;
- b) l'obiettivo della ricerca non può essere ragionevolmente conseguito utilizzando materiali biologici per i quali il consenso è già stato ottenuto;

23 Negli articoli successivi è comunque prevista la possibilità di ritirare il proprio consenso in qualsiasi momento. Art. 15 *Diritto di modificare o ritirare il proprio consenso o autorizzazione* «1. Una persona che abbia fornito il consenso alla conservazione di un campione biologico identificabile, a scopo di ricerca, dovrà poter conservare il diritto di ritirare o modificare tale consenso. Il ritiro o la modifica del consenso non dovrà portare ad alcuna forma di discriminazione nei confronti della persona interessata, in particolare relativamente al diritto all'assistenza medica.»

24 Matteo Macillotti, Umbero Izzo, G. Pascuzzi, M. Barbareschi, *La disciplina giuridica delle biobanche*, op. cit., sulla natura dei campioni biologici se ne discuterà nel paragrafo successivo

- c) non c'è nessuna prova che lasci presumere che la persona coinvolta si sarebbe espressamente opposta ad un simile utilizzo scientifico.²⁵

In ogni caso, viene fatta salva la possibilità di rifiutare o di ritirare il consenso all'utilizzo del proprio materiale biologico identificabile in un progetto di ricerca.

Invece, per quanto riguarda i materiali biologici non identificabili, essi potranno essere utilizzati a fini di ricerca con l'unico limite del rispetto delle restrizioni eventualmente poste dalla persona interessata prima dell'anonimizzazione.²⁶

All'art. 8 è previsto, come principio generale, l'anonimizzazione dei materiali biologici e dei dati associati impiegati nella ricerca: viene infatti precisato che il ricercatore debba giustificare qualsiasi loro eventuale utilizzo in forma identificata, codificata o «*linked anonymised*».

Quindi, la regola generale è che l'attività di ricerca sui campioni biologici potrà essere condotta solo se rientra negli scopi dichiarati nel consenso informato rilasciato dalla persona interessata, la quale può quindi porre vincoli circa l'uso dei propri campioni.²⁷

Una precisazione ulteriore. Con il termine “**campione biologico**” sono indicati la maggior parte dei materiali biologici di origine umana raccolti per eseguire procedure di carattere diagnostico o terapeutico. Sotto l'utilizzo dello stesso termine sono raccolti diversi tipi di materiali quali: componenti subcellulari come DNA, RNA o proteine; tessuti o cellule comprese quelle tumorali rimosse chirurgicamente; interi organi; gameti, embrioni o tessuti fetali; cellule staminali; latte materno; prodotti del corpo come denti, capelli, unghie, sudore; sangue e suoi derivati; saliva.²⁸

Il Capitolo IV della Raccomandazione, interamente dedicato alle collezioni di materiali biologici, fornisce alcuni principi-base vevoli in linea generale anche per le biobanche. All'art.14 si prevede che: sia nominata una persona e/o un'istituzione responsabile per la collezione; siano specificati gli scopi e la gestione della collezione secondo principi di trasparenza e responsabilità, compresi l'accesso, l'utilizzo, il trasferimento dei materiali biologici e la «disclosure» delle informazioni; sia documentato ed annotato in maniera appropriata ogni campione biologico, anche con riferimento al tipo di consenso o di autorizzazioni prestati; siano stabilite condizioni chiare di accesso ed uso dei campioni; siano adottate le idonee misure di

25 Art. 22 Campioni biologici identificabili

26 Art. 23 Campioni biologici anonimi non tracciabili

27 Art. 21 Regola Generale Racc (2006)4

28 Definizione di Giuseppe Novelli, Ilenia Pietrangeli, *I campioni biologici*, in (a cura di) Paolo Cendon, *Libera circolazione e protezione dei dati personali*, tomo II, Milano: Giuffrè ed (2005), p. 1028

IL DIRITTO ALLA RISERVATEZZA NELL'USO DEL DATO GENETICO PER SCOPI DI RICERCA: LE
BIOBANCHE

garanzia, come le condizioni di sicurezza e confidenzialità durante lo stoccaggio e la manipolazione dei materiali biologici. È poi prescritta la cautela, nel caso di trasferimenti transfrontalieri, che i tessuti e i dati personali associati “viaggino” verso Stati che assicurino un adeguato livello di protezione (art. 16).

La *Racc. n. (94)1* definisce la banca di tessuti umani un'organizzazione non-profit che deve garantire il trattamento, la conservazione e la distribuzione del materiale biologico.

La *Raccomandazione R(97)5 del Comitato dei Ministri del Consiglio d'Europa relativa alla raccolta e al trattamento automatizzato dei dati sanitari*²⁹. Di regola, i dati sanitari debbono essere raccolti direttamente presso la persona interessata e possono essere trattati a fini di salute pubblica, di prevenzione di un pericolo concreto o per la repressione di una determinata infrazione penale ovvero ancora ai fini di un altro importante interesse pubblico

I dati genetici possono essere raccolti e trattati non solo a fini di prevenzione, diagnosi o terapia nei confronti della persona interessata, ma anche per ricerca scientifica purché venga rispettato il fine per cui la persona aveva prestato il consenso (art. 4.7).

Questa Raccomandazione è molto importante perché si occupa anche delle cd. “**scoperte inattese**”: è infatti previsto che la persona sottoposta ad uno *screening* genetico dovrà essere informata delle scoperte impreviste qualora: ciò non sia vietato dal diritto interno, la persona abbia esplicitamente richiesto tale informazione nell'atto di consenso e l'informazione in questione possa causare un danno grave alla salute della persona o ad un suo parente consanguineo o uterino, ad un membro della sua famiglia sociale o ad una persona avente un legame diretto con la linea genetica della persona.³⁰

Per quanto riguarda la normativa comunitaria, allo scopo di assicurare la sicurezza e la riservatezza delle donazioni vi è la *Direttiva europea 2004/23* del 31 marzo 2004 “sulla

29 *Consiglio d'Europa - Comitato dei ministri Raccomandazione n.r (97) 5 del Comitato dei ministri agli stati membri relativa alla protezione dei dati sanitari (adottata dal comitato dei ministri il 13 febbraio 1997)*

30 Art. 8.4 **Scoperte inattese**: «La persona sottoposta ad una analisi genetica dovrà essere informata delle scoperte impreviste se le condizioni seguenti sono state soddisfatte:

- a. il diritto interno non vieta una tale informazione;
- b. la persona ha fatto richiesta esplicita di questa informazione;
- c. l'informazione non è suscettibile di causare un danno grave:
 - i. alla salute della persona; o
 - ii. ad un parente consanguineo o uterino della persona, ad un membro della sua famiglia sociale o ad una persona avente un legame diretto con la linea genetica della persona, a meno che il diritto interno non preveda altre garanzie appropriate.

Con riserva del comma a., la persona dovrà ugualmente essere informata, se queste scoperte rivestono per lei un'importanza terapeutica o preventiva diretta.»

definizione di norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, il controllo, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani" e la successiva *direttiva 2006/17* che attua la direttiva 2004/23/CE, prevedono, tra le altre cose, che gli stati debbano assicurare che siano adottate tutte le misure necessarie ad assicurare la tracciabilità dei tessuti e delle cellule donate, anche assegnando uno specifico codice alla donazione e al prodotti ad essa associati.

Vi sono inoltre numerosi atti comunitari nei quali è possibile rinvenire alcuni principi che possono valere anche in tema di biobanche. Ad esempio, la *direttiva 2002/98/CE*³¹ sulle norme di qualità e di sicurezza per la raccolta, il controllo, la lavorazione, la conservazione e la distribuzione del sangue umano e dei suoi componenti. Ancora, la *direttiva 2005/28/CE*³² che stabilisce i principi e le linee guida dettagliate per la buona pratica clinica relativa ai medicinali in fase di sperimentazione a uso umano nonché i requisiti per l'autorizzazione alla fabbricazione o importazione di tali medicinali. Anche la *direttiva 2004/23/CE*³³ sulla definizione di norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, il controllo, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e di cellule umane, insieme alle direttive *2006/17/CE*³⁴ e *2006/86/CE*³⁵, attuative della precedente, costituiscono un punto di riferimento in tema di tracciabilità dei tessuti e delle cellule donate. Anche se esse non sono applicabili all'attività di ricerca e non hanno come scopo quello di armonizzare la disciplina delle collezioni di tessuti stoccati con tale finalità, forniscono alcune indicazioni normative da tenere in considerazione.

Per quanto attiene alla rintracciabilità, la direttiva 2004/23/CE prescrive l'obbligo di utilizzare codici di identificazione, e chiarisce che l'identificabilità riguard non solo il campione nella sua

31 *Direttiva 2002/98/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, che stabilisce norme di qualità e di sicurezza per la raccolta, il controllo, la lavorazione, la conservazione e la distribuzione del sangue umano e dei suoi componenti* e che modifica la direttiva 2001/83/CE, in G.U.C.E., serie L, 8 febbraio 2002, n. 33

32 *Direttiva 2005/28/CE della Commissione che stabilisce i principi e le linee guida dettagliate per la buona pratica clinica relativa ai medicinali in fase di sperimentazione a uso umano nonché i requisiti per l'autorizzazione alla fabbricazione o importazione di tali medicinali*, in G.U.C.E., serie L, 9 aprile 2005, n. 91

33 *Direttiva 2004/23/CE del Parlamento europeo e del Consiglio sulla definizione di norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, controllo, lavorazione, conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani*, in G.U.C.E., serie L, 7 aprile 2004, n. 102

34 *Direttiva 2006/17/CE, che attua la direttiva 2004/23/CE del Parlamento europeo e del Consiglio per quanto riguarda determinate prescrizioni tecniche per la donazione, l'approvvigionamento e il controllo di tessuti e cellule umani*, in G.U.C.E., serie L, 8 febbraio 2006, n. 38

35 *Direttiva 2006/86/CE, che attua la direttiva 2004/23/CE del Parlamento europeo e del Consiglio per quanto riguarda le prescrizioni in tema di rintracciabilità, la notifica di reazioni ed eventi avversi gravi e determinate prescrizioni tecniche per la codifica, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani*, in G.U.C.E., serie L, 24 ottobre 2004, n. 294

materialità ma anche i dati pertinenti che entrano in contatto con esso (art. 8). L'art. 13 enuncia il principio del consenso informato alla donazione, ma è la direttiva 2006/17/CE ad elaborarlo più compiutamente. Essa prevede, infatti, che l'operatore sanitario incaricato di ottenere informazioni sull'anamnesi sanitaria debba accertarsi *in primis* che il donatore abbia compreso le informazioni da lui fornite, abbia avuto l'opportunità di porre domande e abbia ricevuto risposte esaurienti ed infine che egli abbia confermato, in fede, che tutte le informazioni fornite sono veritiere.

Centrale, in tema di trattamento dei dati, è la già menzionata *direttiva 95/46/CE*, sovente indicata come il maggior ostacolo alla cooperazione nel campo della ricerca biomedica. La direttiva chiarisce che per dato personale deve intendersi qualsiasi informazione concernente una persona fisica identificata o identificabile (cd. persona interessata). Da una simile formulazione sembrerebbe, dunque, escluso il materiale biologico quale supporto fisico, ma non l'informazione in esso contenuta. Sotto l'ombrello di questa definizione è pacifico, invece, che ricadano altri dati, ad esempio quelli identificativi, che accompagnino il campione. La direttiva, però, potrebbe avere un'incidenza sulla disciplina dei campioni tessutali qualora i dati siano estratti da un materiale biologico di una persona identificata o identificabile. La biobanca verrebbe, dunque, investita da questa disciplina nel momento in cui processi, compia ricerche o trasferisca a soggetti terzi dati di persone identificabili.

Ci si è chiesti, comunque, se i dati contenuti nella biobanca siano automaticamente dati sensibili e riconducibili, pertanto, alla disciplina prevista all'art.8 della direttiva³⁶. Questa fa una

36 *Direttiva 95/46/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 24 ottobre 1995, relativa alla tutela delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché alla libera circolazione di tali dati.*

(<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:31995L0046:it:HTML>)

Articolo 8 Trattamenti riguardanti categorie particolari di dati «1. Gli Stati membri vietano il trattamento di dati personali che rivelano l'origine razziale o etnica, le opinioni politiche, le convinzioni religiose o filosofiche, l'appartenenza sindacale, nonché il trattamento di dati relativi alla salute e alla vita sessuale.

2. Il paragrafo 1 non si applica qualora:

a) la persona interessata abbia dato il proprio consenso esplicito a tale trattamento, salvo nei casi in cui la legislazione dello Stato membro preveda che il consenso della persona interessata non sia sufficiente per derogare al divieto di cui al paragrafo 1, oppure

b) il trattamento sia necessario, per assolvere gli obblighi e i diritti specifici del responsabile del trattamento in materia di diritto del lavoro, nella misura in cui il trattamento stesso sia autorizzato da norme nazionali che prevedono adeguate garanzie, oppure

c) il trattamento sia necessario per salvaguardare un interesse vitale della persona interessata o di un terzo nel caso in cui la persona interessata è nell'incapacità fisica o giuridica di dare il proprio consenso; o

d) il trattamento sia effettuato, con garanzie adeguate, da una fondazione, un'associazione o qualsiasi altro organismo che non persegua scopi di lucro e rivesta carattere politico, filosofico, religioso o sindacale, nell'ambito del suo scopo lecito e a condizione che riguardi unicamente i suoi membri o le persone che abbiano contatti regolari con la fondazione, l'associazione o l'organismo a motivo del suo oggetto e che i dati non vengano comunicati a terzi senza il consenso delle persone interessate; o

distinzione, innanzitutto, sulla base del contenuto del dato e dello scopo per cui questo è raccolto. In relazione al contenuto, l'art.8.1 allestisce una lista esemplificativa di categorie di dati sensibili (dati personali che rivelano l'origine razziale o etnica, le opinioni politiche, le convinzioni religiose o filosofiche, l'appartenenza sindacale, nonché il trattamento di dati relativi alla salute e alla vita sessuale), oggetto di critiche per i contorni evanescenti del «dato relativo alla salute». Secondo alcuni studiosi non si distingue, infatti, tra dato sulla salute per sé e dati che diventano inerenti alla salute se analizzati in riferimento ad una malattia complessa.³⁷ I campioni biologici non sono “sensibili” di per sé ma lo sono i dati in essi contenuti, in quanto descrivono lo stato fisiologico del soggetto. In ogni caso, i dati ricavabili dal campione non vengono considerati sensibili se non contengono nessuna informazione riguardante la salute. Gli eventuali altri dati associati al campione potrebbero invece essere qualificati come sensibili a seconda dello scopo per cui sono processati. In definitiva l'applicazione dell'art. 8 dipende dal tipo di ricerca condotta sui campioni biologici e sui dati raccolti. Sempre secondo il medesimo studio, la classificazione rigorosa operata dalla direttiva escluderebbe dal suo raggio d'azione quelle collezioni di dati concernenti lo stile di vita e le condizioni ambientali e di lavoro del soggetto interessato. Ma il vero grande assente è il dato genetico.

Normativa italiana

e) il trattamento riguardi dati resi manifestamente pubblici dalla persona interessata o sia necessario per costituire, esercitare o difendere un diritto per via giudiziaria.

3. Il paragrafo 1 non si applica quando il trattamento dei dati è necessario alla prevenzione o alla diagnostica medica, alla somministrazione di cure o alla gestione di centri di cura e quando il trattamento dei medesimi dati viene effettuato da un professionista in campo sanitario soggetto al segreto professionale sancito dalla legislazione nazionale, comprese le norme stabilite dagli organi nazionali competenti, o da un'altra persona egualmente soggetta a un obbligo di segreto equivalente.

4. Purché siano previste le opportune garanzie, gli Stati membri possono, per motivi di interesse pubblico rilevante, stabilire ulteriori deroghe oltre a quelle previste dal paragrafo 2 sulla base della legislazione nazionale o di una decisione dell'autorità di controllo.

5. I trattamenti riguardanti i dati relativi alle infrazioni, alle condanne penali o alle misure di sicurezza possono essere effettuati solo sotto controllo dell'autorità pubblica, o se vengono fornite opportune garanzie specifiche, sulla base del diritto nazionale, fatte salve le deroghe che possono essere fissate dallo Stato membro in base ad una disposizione nazionale che preveda garanzie appropriate e specifiche. Tuttavia un registro completo delle condanne penali può essere tenuto solo sotto il controllo dell'autorità pubblica. Gli Stati membri possono prevedere che i trattamenti di dati riguardanti sanzioni amministrative o procedimenti civili siano ugualmente effettuati sotto controllo dell'autorità pubblica.

6. Le deroghe al paragrafo 1 di cui ai paragrafi 4 e 5 sono notificate alla Commissione.

7. Gli Stati membri determinano a quali condizioni un numero nazionale di identificazione o qualsiasi altro mezzo identificativo di portata generale può essere oggetto di trattamento.»

37 Questo è uno studio condotto da *Schulte in den Bäumen T., Paci D., I Barreta D., Data Protection in Biobanks, A Europe a challenge for the long-term sustainability of Biobanking, Revista de Derecho y Genoma Humano*, n.31, 13:18, (2009)

IL DIRITTO ALLA RISERVATEZZA NELL'USO DEL DATO GENETICO PER SCOPI DI RICERCA: LE BIOBANCHE

La situazione in Italia è estremamente frammentata: alcuni riferimenti parziali e non specifici sono stati individuati dal Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie, nel Regolamento di polizia mortuaria (DPR 285/90)³⁸, nell'art. 413 c.p.³⁹, nella legislazione relativa ai trapianti d'organo⁴⁰, ai servizi emotrasfusionali⁴¹ ed alla fecondazione assistita.

Numerosi sono gli atti di *soft law*.

Il documento *Linee guida per l'istituzione e l'accreditamento delle biobanche*⁴² elaborato dal Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie (CNBB), sottolinea che le biobanche costituiscono qualcosa di diverso dalle raccolte di materiale biologico nate spontaneamente (ad esempio negli ospedali, a seguito di donazioni di malati). Questa distinzione ha importanti risvolti pratici, come ad esempio la certificazione e l'accreditamento cui sono sottoposte le biobanche ma non le raccolte di materiali biologici. Alla luce di quanto sopra riportato, le biobanche sono definite come «unità di servizio, senza scopo di lucro diretto, finalizzate alla raccolta ed alla conservazione di materiale biologico umano utilizzato per diagnosi, per studi sulla biodiversità e per ricerca»⁴³. Alcuni principi, come ad esempio la necessità di garantire la corretta conservazione dei campioni, si applicano sia ai campioni di una biobanca sia ad una raccolta di campioni biologici finalizzata ad una specifica ricerca; altri aspetti più specifici, invece, necessitano di un trattamento diversificato (ad esempio, nel caso di una biobanca è giustificabile che alcuni campioni possano essere conservati indefinitamente, mentre è difficile nel caso della ricerca).

I documenti *Biobanche genetiche-linee guida*⁴⁴, promosso dalla *Società Italiana di genetica*

38 In proposito l'art. 41.2 prevede che: «Il prelevamento e la conservazione di cadaveri e di pezzi anatomici, ivi compresi i prodotti fetali, devono essere di volta in volta autorizzati dall'autorità sanitaria locale semprechè nulla osti da parte degli aventi titolo».

39 Recita l'art. 413 c.p.: «Chiunque disseziona o altrimenti adopera un cadavere, o una parte di esso, a scopi scientifici o didattici in casi non consentiti dalla legge, è punito con la reclusione fino a sei mesi o con la multa fino a lire un milione [...]»

40 Legge 1.04.1999, n. 91, «Disposizioni in materia di prelievi e di trapianti di organi e tessuti»

41 D.M. n. 78 del 25.01.2001, «Caratteristiche e modalità per la donazione di sangue e di emocomponenti»

42 Presidenza del Consiglio dei Ministri, Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le biotecnologie, *Linee guida per l'istituzione e l'accreditamento delle biobanche*, Rapporto del Gruppo di lavoro, 19 aprile 2006, reperibile sul sito http://www.governo.it/biotecnologie/documenti/7_biobanche_1.pdf

43 Così la R(94)1

44 Società Italiana di Genetica Umana e Fondazione Telethon, *Biobanche genetiche. Linee guida*, in *Analysis*, n. 5/6, 2003. In questo documento, le **biobanche genetiche** sono definite come **unità di servizio, senza scopo di lucro diretto, finalizzate alla raccolta e alla conservazione di materiale biologico umano utilizzato per diagnosi genetica, per studi sulla biodiversità e per ricerca. La peculiarità delle biobanche genetiche richiede che i campioni conservati siano collegabili ai dati anagrafici, genealogici e clinici relativi ai soggetti da cui deriva il materiale depositato.** Al punto 5 del documento *Tipologia dei campioni conservati*, si dice che «Le biobanche genetiche conservano i seguenti tipi di campioni biologici umani:

- campioni di tessuti umani;

umana (SIGU) e da Telethon, e *Linee guida per l'istituzione e l'accreditamento delle biobanche* elaborato dal CNBB (*Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie*), forniscono dettagliati orientamenti sulle finalità, istituzione, gestione ed accreditamento delle biobanche, e la Società europea di genetica umana ha elaborato alcune raccomandazioni sulle raccolte di campioni biologici.⁴⁵

In considerazione del tipo di campioni conservati le biobanche possono essere raggruppate in due grandi categorie, ovvero le **biobanche genetiche** e quelle **tessutali**.⁴⁶ Le prime si caratterizzano per la raccolta e la conservazione di campioni biologici provenienti da: persone e famiglie con patologie genetiche; popolazioni con determinate caratteristiche genetiche; gruppi di popolazioni idonee per studi di farmacogenetica e la loro peculiarità deriva dal fatto che i campioni conservati sono collegabili a dati anagrafici, genealogici e clinici relativi ai soggetti da cui deriva il materiale depositato.⁴⁷

Le biobanche di tessuti (che spesso sono usate come sinonimo di quelle genetiche) svolgono un ruolo di importante utilità nelle ricerche dell'ambito delle patologie tumorali.

A livello nazionale il centro di coordinamento della rete di biobanche italiane è il CNBB, che ha emanato, come già visto sopra, linee guida specifiche sul tema. Esse sono state poi recepite dal Comitato Nazionale di Bioetica (CNB)⁴⁸, il quale ha preso atto anche del lavoro svolto presso il Comitato Direttivo di Bioetica del Consiglio d'Europa (CDBI) sull'argomento: *Progetto di raccomandazione sulla ricerca utilizzando materiale biologico umano*.

Mentre il protocollo CDBI non prende in considerazione il trattamento del materiale biologico coinvolto nelle ricerche biomediche, ma fissa unicamente principi e regole per gli Stati nella tutela delle persone e dei loro diritti; il documento del CNBB nasce dall'esigenza di offrire al

- linee cellulari umane;
- campioni di DNA
- materiale transgenico / ingegnerizzato.

In questo contesto, si precisa, non possono essere definite biobanche genetiche le raccolte di materiale biologico derivate dagli screening neonatali e le raccolte di campioni di DNA della medicina forense. Infatti l'utilizzo e l'aregolamentazione di tali raccolte differiscono da quelli delle biobanche genetiche in quanto il materiale viene utilizzato e conservato per specifiche finalità (diagnosi, screening, medicina forense) e non secondo i criteri che caratterizzano le biobanche genetiche

45 Illustrate nel documento *Data storage and DNA banking for biomedical research: technical, social and ethical issues*

46 Così Giuseppe Novelli e Ilenia Pietrangeli, *I campioni biologici*, op. cit.

47 Matteo Macillotti, *Proprietà, informazione ed interessi*, op. cit., pag. 222

48 Presidenza del Consiglio dei Ministri, Comitato Nazionale per la Bioetica. Biobanche e ricerca sul materiale biologico umano. *Parere del CNB su una Raccomandazione del Consiglio d'Europa e su un documento del Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie*, 9 giugno 2006, in <http://www.governo.it/bioetica/testi/Biobanche.pdf>, op. cit.

IL DIRITTO ALLA RISERVATEZZA NELL'USO DEL DATO GENETICO PER SCOPI DI RICERCA: LE BIOBANCHE

legislatore italiano linee guida per la corretta definizione di biobanca, dei criteri etici e giuridici validi a garantire il rispetto dei donatori. In merito alla definizione, il CNB distingue tra: “collezioni” di materiale biologico e relativa memorizzazione dei dati e “banche di tessuti”, orientate ad uno scopo più ampio di “servizio” offerto ai ricercatori anche esterni all'ente che promuove e gestisce la banca, suggerendo anche la necessità di definire tempestivamente con norme giuridiche la responsabilità della gestione.

Anche qui, le Linee Guida elencano quale tipologia di materiale possa essere conservato all'interno della biobanca (cellule, colture cellulari sia primarie che derivate e/o immortalizzate, tessuti adulti e se tali normali e patologici, acidi nucleici, proteine e liquidi biologici), mentre, con riferimento alla tipologia di biobanche e delle loro finalità, tale documento effettua una macro bipartizione tra biobanche genetiche e biobanche tessutali.

«Le **biobanche genetiche** si caratterizzano per la raccolta e la conservazione di campioni provenienti da:

- persone e famiglie con patologie genetiche;
- gruppi di popolazione con alta frequenza di portatori o di affetti da patologie genetiche;
- popolazioni con caratteristiche genetiche idonee per l'individuazione di geni di suscettibilità (es. popolazioni con ridotta variabilità inter-individuale, forte endogamia);
- gruppi di popolazioni idonee per studi di farmacogenetica;
- gruppi di popolazione utilizzati come controllo.

Le biobanche genetiche attirano l'attenzione del mondo scientifico perché costituiscono una risorsa preziosa proprio in rapporto allo sviluppo delle conoscenze sul genoma umano. Pertanto le finalità prioritarie delle biobanche genetiche possono essere sintetizzate come segue.

- Favorire le ricerche per identificare le mutazioni causa di malattie genetiche. Queste sono spesso rare o rarissime; quindi solo la possibilità di conservare in un'unica collezione i campioni di famiglie e persone affette può portare a risultati utili sia per le singole famiglie sia per la collettività.
- Favorire la collezione di individui con caratteristiche genomiche utili a capire le basi genetiche di malattie complesse e la predisposizione all'insorgenza di patologie.
- Mettere a disposizione della ricerca farmacogenetica campioni utili per studiare variazioni genomiche che si associano a differenti risposte ai farmaci.
- Centralizzare la raccolta di campioni di specifiche patologie genetiche per la sperimentazione

in vitro di terapie innovative.

- Offrire ai ricercatori un servizio per lo sviluppo dei loro studi e favorire la comunicazione e gli scambi tra i diversi gruppi di scienziati.

La peculiarità delle biobanche genetiche richiede che i campioni conservati siano collegabili ai dati anagrafici, genealogici e clinici relativi ai soggetti da cui deriva il materiale depositato. Poiché da questo insieme di dati collegati potrebbe emergere un vero e proprio profilo genetico della singola persona, è indispensabile che vengano rispettate le normative sulla sicurezza e sulla tutela dei dati personali. [...]

Biobanche dei tessuti/organi patologici Molti ricercatori utilizzano campioni biologici umani derivati dagli archivi di anatomia patologica in particolare da laboratori di istopatologia e citologia, che processando strisci, campioni di biopsie e chirurgici per fini diagnostici, possono quindi raccogliere tessuto fresco durante le loro procedure di dissezione di routine. In tal modo i campioni possono essere conservati, dopo adeguata campionatura, per diagnosi e ricerca. Il controllo dell'origine e natura del campione è quindi demandato allo specialista antomopatologo che certifica la conformità del campione ai requisiti della biobanca.

Le fonti più comuni di tessuti e organi umani per dette banche sono:

- materiale derivato da interventi diagnostici (tra cui screening) o terapeutici (noto anche come surplus di materiale rispetto alle richieste cliniche)
- materiale specificamente donato per un progetto di ricerca e conservato per successivo uso
- materiale donato per trapianto e non utilizzato o ritenuto inadatto
- materiale proveniente da persone decedute e sottoposte ad autopsia

La maggiore utilità delle banche dei tessuti/organi è quella di svolgere ricerche nell'ambito delle patologie tumorali. I risultati sono condizionati sia dalla qualità e accessibilità dei campioni sia dalla affidabilità e portata delle informazioni conservate insieme ai tessuti»⁴⁹.

Esso suggerisce poi alcuni criteri minimi che dovrebbero essere condivisi a livello nazionale e propone alcune indicazioni essenziali per assicurare la trasparenza della procedura di certificazione e adeguati meccanismi di garanzia a tutela degli interessi del richiedente lesi da un eventuale parere negativo dell'organismo certificatore.⁵⁰

49 Presidenza del Consiglio dei Ministri, Comitato Nazionale per la Bioetica. Biobanche e ricerca sul materiale biologico umano. *Parere del CNB su una Raccomandazione del Consiglio d'Europa e su un documento del Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie*, 9 giugno 2006, op. cit., pagg. 7-8

50 A titolo esemplificativo: «l'appartenenza ad un ente pubblico o privato già accreditato a livello regionale o nazionale che dia garanzie di sostenere tale struttura lungo termine; definizione di un documento programmatico con gli obiettivi della struttura in riferimento alle specifiche funzioni da svolgere, tipologia del

Il documento non trascura gli aspetti etici e giuridici coinvolti, quali la tutela della riservatezza, la rintracciabilità del campione, la proprietà del materiale biologico, il divieto di commercializzazione dello stesso, l'informativa e il consenso, l'accesso e il controllo dell'interessato sulle proprie informazioni. In questi casi viene effettuato semplicemente un rimando alla normativa internazionale e comunitaria in materia.⁵¹ Gli allegati alle Linee Guida entrano poi nello specifico in riferimento all'attività dei CRB, alle infrastrutture, alle banche di tessuti umani per la ricerca e all'allestimento del sistema informativo della biobanca.

Importanti le questioni che emergono sulla natura del dato, che verranno però approfondite nel paragrafo successivo.⁵²

A queste ha fatto seguito il già citato decreto 15 maggio 2006 del Ministero delle attività produttive, ora Ministero dello sviluppo economico, attraverso il quale sono state determinate le procedure per l'abilitazione degli organismi di certificazione dei CRB ed il riconoscimento di biobanche come «Centri di risorse biologiche». Il decreto, però, non risulta definitivamente esaustivo. Esso si limita a definire le biobanche con la nozione elaborata dall'OCSE per i Centri

materiale conservato, entità dei campioni previsti, modalità di conservazione dei campioni, modalità di gestione delle informazioni, modalità di trasporto dei campioni; definizione della logistica e locali dedicati con caratteristiche adeguate alle specifiche funzioni; utilizzo di personale qualificato dedicato con una formazione specifica alle funzioni da svolgere; responsabile della struttura o titoli adeguati alle funzioni definite nel documento programmatico, in accordo con la legislazione nazionale per la dirigenza; utilizzo di un sistema qualità certificato»

51 Comitato Nazionale per Biosicurezza e le Biotecnologie, *Linee Guida per l'istituzione e l'accreditamento delle Biobanche*, Rapporto del Gruppo di Lavoro 19 aprile 2006 (http://www.governo.it/biotecnologie/documenti/7_biobanche_1.pdf) « 2.1 Definizione di biobanca e di Centri di Risorse Biologiche (CRB) Nei documenti internazionali le biobanche sono definite in funzione della diversa tipologia dei campioni conservati. Secondo le "Regulations" previste per l'European Biobank dell'Università di Maastricht con il termine biobanca si intende un'unità operativa che fornisce un servizio di conservazione e gestione del materiale biologico e dei relativi dati clinici, in accordo con un codice di buon utilizzo e di corretto comportamento e con ulteriori indirizzi forniti da Comitati Etici e Università. Lo "Swedish Medical Research Council" in un documento del 1999 definisce le biobanche come raccolte di campioni di tessuti umani, la cui origine sia sempre rintracciabile, conservati per un periodo definito o indefinito per specifici progetti di studio. In Islanda, dove è in atto il progetto DECODE che prevede la raccolta di campioni di DNA, dei dati anagrafici e di quelli clinici di tutta la popolazione, la biobanca è costituita da una collezione di campioni biologici conservati per tempo indefinito. La Raccomandazione del Consiglio d'Europa R(94) 1 del 14/3/94 definisce la banca di tessuti umani una organizzazione "non-profit" che deve essere ufficialmente riconosciuta dalle autorità sanitarie competenti degli stati membri, e deve garantire il trattamento, la conservazione e la distribuzione del materiale. [...] Le biobanche così intese nascono sul modello organizzativo dei Centri di Risorse Biologiche (CRB) definiti quest'ultimi dalla Organizzazione per la Cooperazione e lo Sviluppo Economico (OCSE) come centri che "forniscono servizi di conservazione di cellule viventi, di genomi di organismi e informazioni relative all'ereditarietà e alle funzioni dei sistemi biologici. Conservano banche di organismi coltivabili (microrganismi, cellule vegetali, animali e umane), parti replicabili di essi (genomi, plasmidi, virus, cDNA), organismi vitali ma non più coltivabili, cellule e tessuti, così come anche banche dati contenenti informazioni molecolari, fisiologiche e strutturali rilevanti per quelle collezioni". In quest'ottica le biobanche trovano all'interno dei CRB la loro sede e il loro completamento naturale.»

52 Si veda il punto 5.2 delle Linee Guida per l'istituzione e l'accreditamento delle biobanche

di Risorse Biologiche mentre definisce i CRB come quelle biobanche che hanno chiesto ed ottenuto la certificazione del proprio sistema di gestione per la qualità da parte di un organismo di certificazione dei centri di risorse biologiche (art. 2).⁵³ Per l'individuazione dei criteri di certificazione si rinvia alla disciplina stabilita dagli appositi gruppi di studio dell'OCSE e comunicati per l'approvazione all'ispettorato tecnico dell'industria della Direzione generale dello sviluppo produttivo e competitività del Ministero delle attività produttive (art. 6).

È tuttavia discutibile la scelta di adottare un decreto ministeriale, norma di rango secondario, per regolare un fenomeno di tale rilevanza. Nella gran parte dei Paesi europei sono state adottate delle norme di fonte primaria per disciplinare organicamente il fenomeno delle *biobanks*.⁵⁴

Un'altra importante banca è il registro dei gemelli che conservano campioni di tessuti prelevati a gemelli omozigoti e eterozigoti, particolarmente utili per analizzare le basi genetiche e i fattori di rischio legati allo stile di vita di malattie comuni. Di questo gruppo fa parte la *Genome EUtwin*⁵⁵ nata per identificare i polimorfismi genetici implicati nella statura e nell'indice della massa corporea e in malattie complesse quali l'emigrania, l'ictus e patologie cardiovascolari.

Fondamentale nel panorama italiano è anche la già citata *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici emessa dal Garante* (in *ultimis* rinnovata nel 2014)⁵⁶. Essa dà una definizione di dato genetico e lo identifica con quel 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 parentela» e al contempo individua il campione biologico come qualsiasi «campione di materiale biologico che attiene alle informazioni genotipiche caratteristiche di un individuo». Nonostante la specificità delle definizioni, l'autorizzazione predispose la medesima disciplina per entrambi e sembra considerare il campione biologico quale mero supporto dei dati genetici in esso contenuti.⁵⁷

53 L'articolo 2 punto a) del decreto offre una definizione di Biobanche quali «centri fornitori di servizi per la conservazione, il controllo e l'analisi di cellule viventi, di genomi di organismi e informazioni relative all'ereditarietà e alle funzioni dei sistemi biologici, i quali conservano organismi coltivabili (microrganismi, cellule vegetali, animali e umane), parti replicabili di essi (genomi, plasmidi, virus, DNA), organismi vitali ma non più coltivabili, cellule e tessuti, così come anche banche dati concernenti informazioni molecolari, fisiologiche e strutturali rilevanti per quelle collezioni»

54 Così Matteo Macillotti et al., *La disciplina giuridica delle biobanche*, op. cit.

55 Cfr. <http://www.genomeutwin.org>

56 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici*, n. 8/2014, op. cit.

57 Matteo Macillotti et al., *La disciplina giuridica delle biobanche*, op. cit., pag. 90

Il punto 3) dell'autorizzazione, rubricato "finalità del trattamento" permette l'utilizzo dei dati genetici a scopo di ricerca scientifica e statistica, finalizzata alla tutela della salute della collettività in campo medico, biomedico ed epidemiologico, a patto che la disponibilità di dati solo anonimi su campioni di popolazione non permetta alla ricerca di raggiungere i medesimi scopi. L'utilizzo deve avvenire solo previo consenso dell'interessato, salvo che si tratti di indagini statistiche o di ricerca scientifica previste dalla legge. In tema di raccolta e conservazione, l'autorizzazione prevede che quando le finalità del trattamento e di dati genetici non possano essere realizzate senza l'identificazione anche temporanea degli interessati, il titolare debba adottare specifiche misure per mantenere separati i dati identificativi già al momento della raccolta, salvo che ciò risulti impossibile in ragione delle particolari caratteristiche del trattamento o richieda un impiego di mezzi manifestamente sproporzionato.

Per quanto attiene lo specifico campo della ricerca scientifica e statistica che impieghi dati genetici e campioni biologici, si prevede che debba essere effettuata sulla base di un progetto redatto conformemente agli standard del pertinente settore disciplinare, anche al fine di documentare che il trattamento dei dati e l'utilizzo dei campioni biologici sia effettuato per idonei ed effettivi scopi scientifici. L'utilizzo deve conformarsi ad uno stretto principio di necessità. Il progetto deve indicare le misure adottate per assicurare che il trattamento dei dati personali sia conforme con quanto previsto dall'autorizzazione e alla normativa in tema di dati personali, anche per i profili riguardanti la custodia e la sicurezza dei dati e dei campioni biologici. Devono essere altresì indicati i responsabili del trattamento. Il progetto deve inoltre specificare l'origine, la natura e le modalità di prelievo e conservazione dei campioni, nonché le misure adottate per garantire la volontarietà del conferimento del materiale biologico da parte dell'interessato.

A presidio di dati genetici e campioni biologici l'Autorizzazione del Garante stabilisce misure di sicurezza e custodia particolarmente rigide.⁵⁸

58 Si prevede infatti un controllo di accesso ai locali «mediante incaricati della vigilanza o strumenti elettronici che prevedano specifiche procedure di identificazione anche mediante dispositivi biometrici. Le persone ammesse, a qualunque titolo, dopo l'orario di chiusura, sono identificate e registrate. La conservazione, l'utilizzo e il trasporto dei campioni biologici sono posti in essere con modalità volte anche a garantirne la qualità, l'integrità, la disponibilità e la tracciabilità. Il trasferimento dei dati genetici in formato elettronico è effettuato con posta elettronica certificata previa cifratura delle informazioni trasmesse da realizzarsi con firma digitale. È ammesso il ricorso a canali di comunicazione di tipo "web application" che prevedano protocolli di comunicazione sicuri e garantiscano, previa verifica, l'identità digitale del server che eroga il servizio e della postazione client da cui si effettua l'accesso ai dati, ricorrendo a certificati digitali emessi in conformità alla legge da un'autorità di certificazione» (punto 4.3)

Per quanto attiene ai dati genetici e ai campioni biologici contenuti in elenchi, registri o banche dati, essi sono trattati con tecniche di cifratura o mediante l'utilizzazione di codici identificativi o di altre soluzioni che li rendano temporaneamente intellegibili anche a chi è autorizzato ad accedervi e permettano di identificare gli interessati solo in caso di necessità, così da ridurre il più possibile i rischi di conoscenza accidentale e di accesso abusivo o non autorizzato. Nel caso in cui questi elenchi, registri o banche di dati contengano anche dati collegati (riguardanti, cioè, la genealogia o lo stato di salute degli interessati) le predette tecniche devono consentire il trattamento disgiunto dei dati genetici e sanitari dagli altri dati personali identificativi (punto 4.3). L'autorizzazione proseguendo poi in tema di informativa,⁵⁹ richiede un *quid pluris* qualora il trattamento sia effettuato per scopi di ricerca scientifica e statistica: il consenso dovrà essere manifestato liberamente e potrà essere revocato in ogni momento senza arrecare pregiudizio alcuno per l'interessato; dovranno essere indicati gli accorgimenti adottati per consentire l'identificabilità degli interessati soltanto per il tempo necessario agli scopi della raccolta o del successivo trattamento; dovrà essere precisata l'eventualità che i dati e/o i campioni vengano conservati ed utilizzati per altri scopi di ricerca scientifica e adeguatamente specificato, per quanto noto, anche con riguardo alle categorie di soggetti ai quali possono essere eventualmente comunicati i dati oppure trasferiti i campioni; dovranno essere indicate le modalità con cui gli interessati, che ne facciano richiesta, possano accedere alle informazioni contenute nel progetto di ricerca.

Inoltre, si prevede che nel caso in cui i trattamenti siano effettuati mediante test e *screening* genetici per fini di ricerca, l'informativa sia resa all'interessato anche in forma scritta, in modo specifico e comprensibile, prima del prelievo o dell'utilizzo del suo campione biologico qualora lo stesso sia stato già prelevato (punto 5). Ovviamente, l'utilizzazione dei campioni biologici può avvenire soltanto previa manifestazione del consenso informato in forma scritta. In quest'occasione viene, altresì, ribadito il contenuto dell'art. 23 del Codice riguardo la validità del consenso, che permane solo qualora l'interessato sia libero da ogni condizionamento o coercizione, e la sua possibilità di revoca. Nel caso in cui quest'ultima venga esercitata con

59 Dopo aver richiamato gli artt. 13, 77 e 78 del Codice della privacy, l'Autorizzazione prevede che tale informativa debba contenere: l'esplicitazione analitica di tutte le specifiche finalità perseguite, i risultati conseguibili anche in relazione alle notizie inattese che possono essere conosciute per effetto del trattamento dei dati genetici, il diritto dell'interessato di opporsi al trattamento dei dati genetici per motivi legittimi, la facoltà o meno, per l'interessato, di limitare l'ambito di comunicazione dei dati genetici e il trasferimento dei campioni biologici, nonché l'eventuale utilizzo di questi per ulteriori scopi, il periodo di conservazione dei dati genetici e dei campioni biologici

riferimento a dati trattati per scopi di ricerca, è distrutto anche il campione biologico sempre che sia stato prelevato per tali scopi, a meno che il campione non possa più essere riferito ad una persona identificata o identificabile (punto 6).

Al di là delle caratteristiche e della normativa sulle biobanche in generale, appare chiaro che in questo lavoro ci concentreremo sulle biobanche genetiche, non solo per il dato e l'informazione genetica che fanno da protagonisti, ma anche per gli aspetti etici che ne derivano:⁶⁰ se da un lato il *biobanking* è un'attività indispensabile per il futuro della ricerca e della scienza, dall'altro può destare grande preoccupazione in materia di tutela dei diritti fondamentali. Le informazioni contenute nelle biobanche sono strettamente connesse alla sfera privata del soggetto cui si riferiscono, ma possono esporre il medesimo anche a rischi sociali, come l'ingerenza nella sfera privata ed una potenziale discriminazione genetica. Il materiale biologico umano ed i dati genetici ad esso collegati devono essere trattati con modalità che garantiscano la dignità, i diritti e la libertà della persona, in conformità a quanto riportato in diversi documenti, nazionali ed internazionali, che verranno analizzati nei seguenti paragrafi.⁶¹

60 Senza contare che le biobanche che prevedono la conservazione di organi, sangue, embrioni e gameti sono regolate da normative *ad hoc*, ulteriormente diverse da quelle previste per i dati genetici

61 Il consenso informato e le varie modalità di richiesta, le modalità di utilizzo di campioni in situazioni particolari (in assenza di consenso informato, campioni prelevati ad individui non idonei a dare il consenso, campioni di cui non si può avere il consenso informato), tutela e gestione della riservatezza, registrazione del campione, archiviazione dei dati e le varie implicazioni sulla proprietà e sull'uso del materiale biologico umano

Laura Palazzani individua i principali problemi etici e giuridici emergenti nell'ambito delle biobanche: « [...] la definizione dei campioni biologici oggetto della raccolta e della conservazione (cellule, embrioni, tessuti); le modalità di raccolta dei campioni genetic e biologici (donazione gratuita o retribuzione); la rilevazione del consenso informato (e le modalità eventuali di consenso); il diritto alla privacy o il dovere sociale di comunicazione pubblica dei risultati; la delimitazione dell'accesso ai campioni biologici (da parte degli sperimentatori); la distribuzione dei risultati (ossia delle conoscenze e delle possibili applicazioni). Su questi problemi si confrontano prospettive diverse. Nell'ambito della **prospettiva utilitarista**, che pone al centro della riflessione morale e giuridica la convenienza sociale, risultante dal calcolo costi/benefici [...], si rileva una posizione pragmatica in riferimento alle biobanche. L'utilitarismo ritiene che, nella raccolta dei campioni biologici, non costituisca una differenza bioeticamente rilevante il fatto di raccogliere cellule, tessuti o embrioni, essendo ritenuti gli embrioni non senzienti e dunque non dotati nemmeno della minima soggettività. Per quanto riguarda le modalità di raccolta dei campioni in tale prospettiva si rileva un'apertura alla possibile remunerazione. La rilevazione del consenso informato potrebbe anche, nella prospettiva utilitarista, essere secondario nella misura in cui la rilevazione di tale consenso possa risultare dannoso al calcolo dell'utile sociale (ossia l'utile per il maggior numero di individui, rapportato alla collettività, che tende, in talune circostanze, a prevalere sull'utile individuale). Anche il diritto individuale alla privacy è subordinato al diritto della società all'opportunità di conoscere certi risultati della ricerca e della sperimentazione; va ricordato che, secondo la prospettiva utilitarista, la possibilità di conoscere patologie o anomalie genetiche attuali o anche a probabile insorgenza futura che potrebbero rendere un individuo infelice nel futuro, determina una condizione esistenziale in cui la vita non è considerata degna di essere vissuta (dunque ne sarebbe legittimata la sua eventuale soppressione [...]) Per quanto riguarda la distribuzione dei risultati e le applicazioni delle conoscenze, la concezione utilitarista ritiene che esse debbano essere rapportate al calcolo costi e benefici, affinché ne risulti un effettivo ed efficiente vantaggio per la collettività. La **teoria liberale-libertaria**, che esalta il principio bioetico di autonomia (intesa come autodeterminazione dell'individuo) e i diritti di libertà soggettivi,

Vi sono questioni giuridiche nuove che necessitano di essere regolate e che riguardano, principalmente: la mancanza di una definizione di struttura organizzativa per le biobanche,⁶² la mancanza di un ente certificatore e di un registro nazionale,⁶³ la **configurazione di un diritto di**

mostra aperture alla liberalizzazione della prassi nel contesto delle biobanche. La concezione libertaria ritiene che la raccolta dei campioni biologici possa essere effettuata anche su embrioni che, non essendo ancora autonomi possono essere manipolati e congelati, in base alle esigenze della sperimentazione scientifica. Sulla raccolta dei campioni si ammette la possibile remunerazione, in base alla considerazione del corpo come proprietà individuale [...] Per le stesse ragioni la rilevazione del consenso informato è considerata un atto dovuto, sempre in funzione della libera autodeterminazione individuale; in questo senso, il diritto individuale alla privacy è superiore al dovere di comunicazione familiare o pubblica dei risultati socialmente rilevanti. Per quanto concerne la distribuzione dei risultati e le applicazioni delle conoscenze, la concezione libertaria ritiene che la distribuzione debba essere minima, e comunque regolata dal libero mercato, pertanto dalla logica della domanda e dell'offerta. Alla luce delle argomentazioni delineate, risulta che la teoria utilitarista e la teoria libertaria non proteggono adeguatamente la dignità dell'essere umano, esponendo l'integrità dell'uomo e la sua libertà responsabile alla logica dello sfruttamento economico che può risultare dannosa nei confronti degli interessi dei malati e della società nel suo complesso oltre alla logica della discriminazione eugenetica (che finirebbe con il privilegiare alcuni, coloro che hanno una buona qualità di vita e una capacità di essere autonomi, rispetto ad individui malati, in condizione di sofferenza e dipendenza, dunque di vulnerabilità e fragilità). La **teoria personalista**, a partire dal riconoscimento dello statuto personale di ogni essere umano (dall'inizio del processo di fecondazione fino alla morte cerebrale totale) ritiene che la bioetica sia chiamata a difendere le spettanze di ogni uomo riconosciuto come titolare del diritto a vivere quale diritto fondamentale. Nell'ambito della questione delle biobanche tale prospettiva assume un atteggiamento più restrittivo e cauto nei confronti della raccolta di materiale biologico, facendo una differenza bioeticamente rilevante tra la raccolta di cellule ed embrioni; più precisamente la prospettiva personalista ritiene illecita la raccolta e il congelamento di embrioni riconosciuti come soggetti sin dalla fecondazione, pertanto meritevoli di una protezione come se fossero soggetti [...] Sulla raccolta dei campioni non si ammette in alcun modo la remunerazione, sulla base della considerazione del corpo come valore intrinseco, come bene indisponibile arbitrariamente dall'individuo [...] La rilevazione del consenso informato è considerato un atto dovuto, in quanto rispettoso della dignità della persona umana e della sua integrità fisica [...] Per quanto riguarda la richiesta di consenso su gruppi di individui e popolazioni la teoria personalista ritiene che la distribuzione debba essere garante della giustizia [...] I benefici non devono essere limitati ai soli individui che partecipano alla ricerca ma devono essere condivisi da tutti: in questo senso bisognerebbe evitare che laboratori privati siano finanziati con contratti di esclusività, che favorendo una logica competitiva, tendono a nuocere alla ricerca pubblica ed alla cooperazione solidale internazionale. In questo senso va evitato anche il cosiddetto "colonialismo scientifico", in particolare nei Paesi in via di sviluppo (da un lato mediante un uso indiscriminato di materiale genetico proveniente da Paesi considerati ottime risorse per campioni biologici data la presenza di famiglie numerose di forte consanguineità; dall'altro lato mediante la non comunicazione ed applicazione dei benefici risultanti dalle ricerche stesse a tali Paesi): eventuali entità commerciali che ricavassero profitto dalle ricerche genetiche in tali Paesi dovrebbero usare parte del profitto per il potenziamento di infrastrutture sanitarie o per l'acquisto di vaccini farmaci o cure con finalità umanitarie a livello locale, nazionale ed internazionale» Laura Palazzani, *Le biobanche come problema per il biodiritto*, in *Iustitia* 2006, pagg. 34- 36

62 Occorrerebbe infatti istituzionalizzare la figura del "responsabile della biobanca", così come individuare le figure responsabili del trattamento dei dati, della raccolta dei consensi e dei biomateriali, e dello stoccaggio dei campioni

63 A proposito di questo, rilevante è il documento *Biobanche di ricerca: aspetti etico-giuridici ed organizzativi con riferimento al progetto Trentino Biobank*, di Mattia Barbareschi e Martino Bellusci, Dip. di Scienze Giuridiche Università degli studi di Trento (http://www.tissuebank.it/publicazioni/Relazione_finale.pdf) «Uno dei requisiti essenziali per poter identificare le biobanche, per poter conoscerne il numero e per poter certificarne la qualità consiste nell'accreditamento delle stesse, nonché nella costituzione di un registro pubblico. Solo accreditando le biobanche e creando un registro sarà possibile predisporre una disciplina peculiare per questo tipo di collezioni. In mancanza di tale accreditamento non potrà essere approntata una disciplina peculiare per le biobanche, poiché sarebbero difficilmente indentificabili. [Per quanto riguarda l'ente che dovrebbe curare tutto il processo di accreditamento] A questo riguardo occorre rilevare che in virtù del Regolamento del Parlamento Europeo e del Consiglio n. 765, del 9 luglio 2008, del 1° gennaio 2010 che

proprietà sul campione biologico, la tutela della *privacy* (con riferimento ai dati sensibili e genetici derivanti dai campioni biologici) ed il delicato ruolo del **consenso informato** al trasferimento dei campioni ed al trattamento delle informazioni in essi contenuti.

2 Natura giuridica dei campioni biologici, e la doppia proprietà delle biobanche: proprietà fisica e proprietà intellettuale

La natura giuridica dei campioni biologici è una *quaestio* di non facile soluzione. La parte staccata dal corpo è sì qualcosa che appartiene al soggetto e che contiene le sue informazioni genetiche, ma al contempo è separata dallo stesso: il campione è insieme parte del corpo e supporto informazionale.

Nel nostro Paese la disciplina dei dati genetici oggi ricade nell'ambito delle norme sul trattamento sulla tutela dei dati personali, con il D.Lgs 30 giugno 2003 n. 196, dove si stabilisce che i dati non possano essere conservati in una forma che consente l'identificazione dell'interessato per un periodo di tempo superiore a quello necessario per realizzare gli scopi della ricerca. E i dati possono essere utilizzati solo per le finalità per cui sono stati raccolti⁶⁴.

Sulla base di queste disposizioni normative vi è da chiedersi se nella libera circolazione debbano includersi le sole informazioni biologiche o anche i tessuti ad esse collegati. Né i

pone norme in materia di accreditamento e vigilanza del mercato dei Paesi UE, è stata istituita in Italia ACCREDIA, Ente unico nazionale di accreditamento, riconosciuta dallo Stato il 22 dicembre 2009, nata dalla fusione di SINAL e SINCERT come Associazione senza scopo di lucro. Occorre dunque valutare se competa a questo ente accreditare gli organismi di certificazione delle biobanche. In parziale contrasto con il Regolamento Comunitario, tuttavia, il Decreto Ministeriale del 15 maggio 2006, emanato dal Ministero delle Attività produttive, determinando le procedure per l'abilitazione degli Organismi di certificazione dei CRB ed il riconoscimento delle biobanche "Centro di risorse biologiche", indica il "Ministero delle attività produttive" quale organo al quale far pervenire la richiesta. Ciò non solo con riguardo agli enti di certificazione, ma anche per le stesse biobanche che intendono accreditarsi quali CRB (si veda art. 9 del Decreto). [...] Per quanto attiene ai parametri di "riconoscimento", si sottolinea come il Decreto Ministeriale del 15 maggio 2006 stabilisca che i parametri di certificazione delle biobanche quali CRB devono essere desunti dai criteri forniti dagli appositi gruppi di studio dell'OCSE e comunicati per l'approvazione ad un apposito ufficio (art. 6). Tuttavia non è chiaro se tali parametri siano stati individuati. Inoltre, occorre evidenziare che tali parametri sono utili alla certificazione delle biobanche quali CRB, ma nulla dicono sui parametri che individuano le biobanche stesse. Pertanto pare opportuno procedere all'individuazione ad hoc dei parametri di "riconoscimento" delle biobanche. La tipologia dei parametri di riconoscimento potrebbe essere duplice, da un lato organizzativa e dall'altro qualitativa.» Fra gli organi interni, continua il testo, dovrebbero esserci: un responsabile della biobanca, un responsabile del trattamento dati (ex art. 29 d.lgs. 196/2003), un responsabile della raccolta e della qualità dei campioni. Fra gli organi esterni: un comitato etico, un comitato scientifico/di valutazione

⁶⁴ Codice di deontologia e di buona condotta per il trattamento dei dati personali per scopi statistici e scientifici, emanato in base all'art.12 dello stesso decreto

trattati né il diritto derivato, infatti, distinguono fra “dato genetico” e “materiale biologico”, e in questo senso non aiuta nemmeno la direttiva CE/44/98 che, disciplinando il brevetto biotecnologico, definisce i «materiali biologici» come materiale contenente informazioni genetiche e sottopone indistintamente alla stessa disciplina l’elemento materiale e l’elemento informazionale.⁶⁵

Questione irrisolta è la definizione della natura del rapporto giuridico che lega i donatori con i materiali biologici staccati dal corpo. Non vi è accordo tra i giuristi riguardo ai diritti esercitabili dai pazienti che subiscano l’ablazione di tessuti e dai responsabili delle biobanche, ed incerta è l’attribuzione del diritto di proprietà. I campioni biologici asportati a fini diagnostici esprimono l’identità del soggetto a cui appartengono ma non sono riproducibili né funzionalmente autonomi. È opinione di alcuni giuristi che le parti staccate dal corpo acquistino con la separazione, natura di beni mobili disponibili (art. 810 c.c.) nei limiti imposti dall’art.5 c.c. Un’autorevole interpretazione dottrinale sostiene la tesi dell’*occupazione*, secondo cui le parti staccate del corpo sarebbero equiparabili alle *res nullius*, beni che non appartengono ad alcuno e perciò disponibili per chiunque ne prenda possesso. Una terza posizione identifica il diritto sulle parti staccate del corpo con il diritto sulle opere dell’ingegno.⁶⁶ Da ultimo vi è chi ha considerato le parti staccate dal corpo come “frutti naturali”, ossia quei frutti che provengono direttamente dal corpo originario, eventualmente con il concorso dell’opera dell’uomo, in questo caso il chirurgo.⁶⁷

Il tessuto costituisce il supporto fisico nel quale i dati sono contenuti.

Quando non si conoscevano le potenzialità, le caratteristiche e le capacità informative e predittive del genoma, i tessuti umani rappresentavano soltanto un aggregato di molecole. Una volta asportati dal corpo, i tessuti umani non conservavano alcun legame materiale con il corpo di cui erano parte. Il distacco ne sanciva l’autonomia e l’indipendenza rispetto alle vicende che possono interessare il corpo; gli interventi e le ricerche effettuati sui tessuti dopo l’ablazione, non avevano alcuna influenza diretta sulla salute del soggetto che aveva subito l’asportazione del campione.⁶⁸

65 Sara Lorenzon, *La regolamentazione delle biobanche all’incrocio tra diritto dell’Unione e discrezionalità legislativa nazionale: alla ricerca di un punto di equilibrio tra riservatezza e libertà di ricerca scientifica*, In Forum Biodiritto 2010 <http://www.biodiritto.eu/sito/images/stories/lorenzonzforum2010papersito.pdf>.

66 Maria Caporale, *Tutela della riservatezza e diritti della personalità nella disciplina giuridica delle biobanche. I modelli di consenso informato per la raccolta, conservazione e utilizzazione di campioni biologici a fini di ricerca*, in www.biodiritto.org

67 Matteo Macillotti, *La disciplina giuridica delle biobanche*, op. cit.

68 E qui Matteo Macillotti, *Proprietà, informazione ed interessi nella disciplina delle biobanche a fini di ricerca*,

op. cit., approfondisce la questione legata agli atti di disposizione del proprio corpo ex art. 5 c.c.: «[...] Il che esclude la rilevanza dell'art. 5 cod. civ. nell'ipotesi in esame, in quanto tale norma regola gli atti di disposizione del proprio corpo inteso nella sua unità, ma perde efficacia quanto il campione diviene altro dal corpo-soggetto. Già prima della formulazione dell'art. 5 cod.civ. regnava concordia in dottrina sul fatto che le parti staccate dal corpo, quando non comportano una diminuzione permanente dell'integrità fisica (come nel caso di tessuti oggetto di ablazione nell'ambito di operazioni chirurgiche o di attività diagnostiche), acquistano a seguito della separazione dal corpo natura di beni mobili disponibili, suscettibili di diventare oggetto di proprietà alla stregua di qualsiasi altro bene. La *vexata quaestio* ha riguardato semmai il modo dell'acquisto della proprietà dei campioni biologici. È nota la c.d. **tesi della separazione** propugnata da Carnelutti, in base alla quale si riconosce il diritto di proprietà sulle parti staccate del corpo all'individuo che, prima del distacco, le possedeva naturalmente, in ragione di uno ius in se ipsum. Il diritto di proprietà che ognuno può vantare sul proprio corpo si estende anche alle parti che da esso si separano, le quali, quindi, continuano senza soluzione di continuità a far parte della sfera giuridica patrimoniale del medesimo soggetto. La tesi fu accolta da un giudice di meritonnegli anni '60, il quale affermò il diritto del paziente ad ottenere la consegna dei pezzi anatomici asportatigli nel corso di un intervento chirurgico, sul rilievo che solo a costui spettasse disporne. Revocando in dubbio l'esistenza di uno *ius in se ipsum*, la dottrina più recente ha opinato che, a seguito della separazione, le parti corporali, trasformandosi in cose esterne, sono suscettibili di possesso. Sarebbe quindi fondata la presunzione del loro abbandono e legittima la loro appropriazione da parte di chi abbia interesse ad utilizzare tali tessuti, giacché essi «in linea di massima, non offrono alle persone né un interesse di godimento né un interesse di scambio», con la conseguenza che con la separazione tali beni diverrebbero *res nullius* per *derelictio* suscettibili di occupazione. La tesi è stata apertamente aversata in giurisprudenza. Nello stabilire che il paziente ha diritto alla riconsegna dei pezzi anatomici separati dal corpo attraverso interventi chirurgici a lui solo spetta la possibilità di disporne, una corte di merito affermò il principio per il quale l'individuo acquista la proprietà della parte distaccata dal suo corpo all'atto del distacco, a meno che, informato della sorte del bene, non accetti volontariamente di abbandonarlo, a pena del risarcimento del danno. Nell'occasione si rilevò che non si può presumere l'abbandono della parte del corpo sulla quale si sia acquisita, in ragione del distacco, la proprietà, quando non è provata la circostanza che la persona dalla quale tali tessuti provengono fosse stata a conoscenza degli ulteriori impieghi a cui tali tessuti sarebbero stati destinati. La decisione si muove sulla scia delle opinioni di quella parte della dottrina che ravvede nel distacco il fatto da cui dipende l'immediato sorgere, a titolo originario, del diritto di proprietà a favore del soggetto dal cui corpo è avvenuta la separazione. Il distacco è classificato tra i fatti suscettibili di far sorgere il diritto di proprietà a titolo originario, rendendo inutile l'atto dell'occupazione. Il diritto in questione sorgerebbe pertanto senza soluzione di continuità, con la conseguenza che la parte staccata dal corpo umano non passerebbe per la condizione di *res nullius*. Le parti staccate rientrerebbero, infatti, «in una preesistente sfera giuridica personale» dello stesso soggetto. Originale è senz'altro la tesi di chi traccia un parallelismo tra il diritto sulle parti staccate dal corpo e quello sulle opere dell'ingegno. Come un soggetto è proprietario delle opere del suo ingegno, così l'individuo dovrebbe essere ritenuto titolare del proprio sostrato biologico, secondo un'interpretazione estensiva dell'art. 2576 cod. civ. La parte prelevata è, secondo questa costruzione giuridica, una *res originata* per creazione, seppur con l'aiuto del chirurgo, da parte del soggetto, che perciò dovrebbe esserne il solo titolare. La tesi, tuttavia, trova un limite proprio nel disposto dall'art. 2576 cod. civ. (e si veda anche l'art. 6 della l. n. 360/1941), il quale prevede che «il titolo originario dell'acquisto (...) è costituito dalla creazione dell'opera, quale particolare espressione del lavoro intellettuale». Vi è poi chi, assimilando i frutti naturali alle parti staccate dal corpo, individua un referente normativo per la disciplina giuridica delle parti staccate dal corpo umano negli artt. 820 e 821 cod. civ., estendendo il concetto di fruttificazione. Come si vede le tesi fin qui rapidamente passate in rassegna, anche se differiscono nell'individuare il modo di acquisto della proprietà dei tessuti, sono concordi nel considerare i campioni biologici unicamente come aggregati di molecole e quindi come beni mobili alla stregua di qualsiasi altro bene. Questa visione, tuttavia, è maturata quando i campioni biologici umani, residuati da interventi chirurgici o diagnostici, erano considerati nulla più che scarti operatori e quindi semplici aggregati di molecole. A livello giuridico pertanto l'accento non poteva che ricadere sulla natura materiale del tessuto. Ma con lo sviluppo delle conoscenze e delle tecnologie di ricerca in ambito genetico i campioni biologici umani tendono sempre più ad identificare una fonte privilegiata ed insostituibile di dati medici e genetici utili allo sviluppo della scienza medica. Sono dati che offrono informazioni decisive sullo stato di salute, l'identità biologica, la predisposizione a contrarre determinate malattie, la paternità del soggetto al quale appartengono. Si tratta, come si è rilevato in dottrina, di strumenti di identità biologica. I dati leggibili nei tessuti mantengono, anche dopo il distacco dei tessuti dal corpo, un'indissolubile relazione con l'identità del corpo originario, in quanto estrinsecano il patrimonio genetico di quella persona. Dal punto di vista informativo, quindi, il distacco non sancisce l'autonomia completa del campione biologico dal corpo-

A livello giuridico l'accento ricadeva pertanto sulla natura materiale del tessuto. Le conoscenze scientifiche hanno rivoluzionato questa prospettiva, evidenziando le grandi capacità informazionali provenienti dai tessuti.

Dalla dimensione fisica l'accento è passato alla dimensione informazionale: da semplici aggregati di molecole i tessuti vengono considerati primariamente fonte di dati genetici: infatti, i campioni biologici umani iniziano sempre più a costituire una fonte preziosa di informazioni utili non solo per lo sviluppo della ricerca scientifica ma anche della scienza medica. I dati che possono essere ricavati presentano delle caratteristiche peculiari che li rendono diversi dai dati clinici, in quanto forniscono informazioni sulla predisposizione a determinate patologie; sono uguali ed immutabili durante il corso della vita e possono essere ottenuti anche dopo il decesso della persona; sono ereditari e, pertanto, riferibili non solo al singolo, ma all'intera famiglia biologica. Si tratta quindi di veri e propri strumenti di identità biologica.⁶⁹

I dati leggibili nei tessuti quindi, **mantengono**, diversamente da quanto accade per i campioni, **un'indissolubile relazione con il corpo originario, anche dopo il distacco** da esso, in quanto **rappresentano e rivelano il patrimonio genetico e biologico** di quella persona. Il punto focale della questione è proprio questo: dal punto di vista dell'informazione in sé (informazionale) il distacco non sancisce l'autonomia completa del campione biologico dal corpo-soggetto.

Le biobanche riuniscono una moltitudine di dati sulle persone, che comprendono informazioni sulla salute e sullo stile di vita, fornendo risultati utili agli studi epidemiologici osservazionali sulle popolazioni. Le informazioni sul profilo genetico degli individui possono valere una fortuna, le aziende che offrono test genetici, raccogliendo dati sanitari sensibili, sono infatti sempre più numerose, e la questione è tanto più pressante se si considera che, essendo presenti su internet, queste imprese operano su scala sovranazionale (un ambito quindi estremamente complesso da regolare e controllare) e possono decidere di collocare la loro sede laddove gli sembrerà più conveniente.⁷⁰

Se i dati non sono separabili dal loro supporto, la questione della tutela della privacy nelle

soggetto, ma soltanto la possibilità di una sua autonoma circolazione [...]» (pagg. 225-226)

69 Stefano Rodotà li individua come **“corpo elettronico”**: «Pezzi di ciascuno di noi sono conservati nelle numerosissime banche dati dove la nostra identità è sezionata e scomposta dove compariamo come consumatori, ora come elettori, debitori, lavoratori e così via [...] Siamo distribuiti nel tempo e nello spazio. Ma questa, che per il corpo fisico rimane una soluzione eccezionale, è ormai la condizione essenziale di ogni persona» (Stefano Rodotà, *La vita e le regole*, Feltrinelli ed. (Milano) 2006, pag. 81)

70 *I test genetici: dubbi sulla privacy e potenzialità*, *Rassegna Stampa a cura della Redazione FGB*, 10 marzo 2010, Sito web della Fondazione Giannino Bassetti, http://www.fondazionebassetti.org/it/rassegna/2010/03/i_test_genetici_dubbi_sulla_pr.html

biobanche emerge quindi con forza. Anche se ogni tessuto conservato è una potenziale fonte di informazioni genetiche (DNA), le biobanche genetiche richiedono precauzioni particolari, perché dall'insieme di dati collegati potrebbe emergere un vero e proprio profilo genetico della singola persona, in quanto è universalmente riconosciuta l'unicità del genoma di ogni singolo individuo.⁷¹

L'Organizzazione Mondiale della Sanità e l'Organizzazione Genoma Umano sottolineano che l'informazione genetica è "familiare", in quanto il genoma è patrimonio della famiglia e ne collega le generazioni. Difatti le biobanche genetiche, proprio per lo status del materiale conservato, possono essere utili, oltre che per le attuali generazioni, anche per quelle future; di conseguenza è essenziale che per ogni campione conservato sia mantenuta la possibilità di identificazione. Quindi, poiché il genoma non è proprietà del singolo ma è condiviso nell'ambito della famiglia (ascendenti e discendenti), deve essere regolamentato anche il diritto di accesso alle informazioni ed al campione stesso da parte dei familiari biologici, purché sia a vantaggio della salute del richiedente. Il Protocollo addizionale sulla ricerca biomedica⁷² si erge a garanzia della dignità e dell'identità degli esseri umani: esso non si applica alla ricerca sugli embrioni sia in vivo che in vitro, prevede il diritto alla riservatezza dei dati personali e l'accessibilità alle informazioni da parte dei soggetti coinvolti nella ricerca biomedica (artt. 25 e 26); inoltre, stabilisce il principio di proporzionalità tra rischi e benefici (i rischi non devono essere sproporzionati rispetto ai benefici), ed afferma anche il principio del controllo multidisciplinare da parte di comitati scientifici ed etici (artt. 7, 8 e 9)

L'informazione derivante dai campioni biologici si struttura su **2 livelli**: la dimensione informazionale comprende i dati anagrafici, sanitari, genetici che permettono l'identificazione del titolare, e questi sono i dati personali; l'altra parte di dati riguarda le caratteristiche fisico-chimiche del campione biologico, che non permettono di rintracciare il titolare. In sintesi: la **dimensione materiale** plasmata sul diritto di proprietà e la **dimensione informazionale** espressione della personalità e dell'identità del soggetto.⁷³

71 Come già citato nei paragrafi precedenti, la *Dichiarazione Universale sul genoma umano e sui diritti umani dell'UNESCO* del 1997, all'art. 1 stabilisce che: «il genoma umano è patrimonio dell'umanità. Esso presuppone la fondamentale unità di tutti i membri della famiglia umana, così come il riconoscimento dell'intrinseca dignità di ognuno dei suoi membri, affermando che il genoma umano è patrimonio dell'umanità e della famiglia».

72 Consiglio d'Europa, 2005, *Protocollo addizionale relativo alla ricerca biomedica* (STCE No. 195) adottato a Strasburgo il 25 gennaio 2005 ed entrato in vigore il 1 settembre 2007

73 Matteo Macillotti, *Proprietà, informazione ed interessi nella disciplina delle biobanche a fini di ricerca*, op. cit.

Nei materiali biologici, infatti, si fondono e si confondono le antinomie soggetto-oggetto e proprietà-*privacy*. Il legame “bi-fronte” che si instaura tra il soggetto ed i suoi tessuti, in quanto supporto materiale, ed il medesimo soggetto e i dati derivanti dal campione deve essere sussunto, come è stato notato da alcuni autori,⁷⁴ nella categoria giuridica dell'appartenenza.

Se la dimensione materiale (rapporto individuo-tessuto) può essere ricondotta allo schema proprietario, la dimensione informazionale (rapporto individuo-dati) cadrebbe all'interno dei diritti della personalità. Nei diritti della personalità assistiamo alla *factio* dell'ipostatizzazione della cosa appartenuta, che, anche dopo il distacco, continua a riferirsi al soggetto.⁷⁵ La proprietà, però, ha finito con l'incarnare l'unico schema dell'appartenenza ed oggi appare quantomai limitante, non perché sia inadatto in sé a regolare la relazione soggetto-corpo, ma piuttosto perché le possibilità di separazione hanno conquistato terreni sempre più vicini al nucleo della corporeità e, contemporaneamente, si è diffusa in maniera lapalissiana la constatazione che la parte staccata dal corpo costituisca uno strumento di identità biologica.⁷⁶

Mentre la proprietà tutela l'autonomia del singolo rispetto al bene posseduto, la *privacy* invece conferisce autonomia al singolo nella gestione dell'identità personale, e gli permette di avere il controllo sulle proprie informazioni. Quindi nel paradigma proprietario la persona e il corpo sono distinti, invece la tutela della *privacy* presuppone la personificazione del corpo, il quale è visto come un tutt'uno con la persona: se intendiamo il tessuto come aggregato di molecole allora ci si riferirà alla proprietà, se invece consideriamo il tessuto nella sua dimensione informazionale, allora ci si riferirà alla disciplina della *privacy*.⁷⁷

A ciò si aggiunge anche la considerazione di un'ulteriore duplice valenza del materiale/dato genetico conservato dalle biobanche: esso può essere utilizzato sia per un interesse diretto del donatore/paziente, sia a scopo più generale di ricerca, in quanto non solo può predire la suscettibilità individuale ad una manifestazione patologica, ma può avere un impatto significativo sull'intero gruppo familiare (**doppia valenza pubblica e privata del dato genetico**)⁷⁸.

Come regolamentare quindi queste 2 dimensioni (materiale ed informazionale)?

74 Robert Rao, *Property, privacy and the Human Body*, *Boston Univ. Law Rev.*, 2000, April 80(2):359-460.

75 Paolo Zatti, *Il corpo e la nebulosa dell'appartenenza*, in *Nuova Giur. civ. comm.*, 2007, II pagg. 1 ss.

76 Idem, Paolo Zatti, op. cit.

77 Così Matteo Macillotti, *La natura giuridica dei campioni biologici a scopo di ricerca medica*, in *Biobanche e informazioni genetiche. Problemi etici e giuridici*, Carla Faralli e Matteo Galletti (a cura di), Aracne ed. (Roma) 2011

78 Comitato Nazionale di Bioetica, Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita, *Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: consenso informato*, 16 febbraio 2009, http://www.governo.it/bioetica/gruppo_misto/Consenso_Informato_allegato_Petrini_2009.pdf

In Europa e negli Stati Uniti si sono seguite due strategie differenti. Negli Stati Uniti si è deciso di privilegiare la tutela della proprietà sui campioni biologici, non considerando quindi la dimensione informazionale, sulla quale incidono le scelte dello Stato e non del singolo.

In Europa invece il baricentro si sposta maggiormente verso la dimensione informazionale, e questo per varie ragioni.

In primo luogo, la progressiva dematerializzazione del corpo (ed il conseguente legame ormai inscindibile tra corpo e informazioni) e la disponibilità del materiale biologico umano (inteso come *raw material*) implica la possibilità di accedere alla costituzione genotipica della persona e all'intero bagaglio di informazioni a questa correlato. Di conseguenza, le regole preposte alla circolazione del materiale biologico devono necessariamente considerare, oltre all'ovvio problema delle garanzie dell'integrità corporea, anche quello del controllo sui dati genetici ricavabili dal singolo campione biologico.

In secondo luogo, si parla di dimensione relazionale e collettiva, non più individuale, delle informazioni biologiche (si è più volte elencato, fra le caratteristiche dei dati genetici, l'elemento della strutturale condivisione), ne consegue che la disposizione di campioni di DNA o di informazioni genetiche può avere ricadute particolarmente significative anche sulla sfera giuridica di terze persone.

In terzo luogo, i progressi raggiunti dalle tecniche di raccolta e conservazione del materiale biologico, aumentano le probabilità che tessuti e cellule di una persona si trovino concretamente inseriti in contesti diversi dal corpo di origine e dunque vengano impiegati in momenti e per scopi differenziati.

Infine, non si può trascurare l'incidenza del fenomeno della **patrimonializzazione degli attributi della personalità**. Il corpo, le sue parti e le sue informazioni hanno ormai acquisito un notevole valore commerciale, che va ben al di là dell'immediata utilità terapeutica (se ne parlerà nel capitolo sulla brevettabilità del vivente).

Sembra essere questa la visione accolta dall'Autorizzazione al trattamento dei dati genetici⁷⁹, che al punto 6) prevede che i tessuti vengano distrutti nel momento in cui l'interessato revochi il consenso al trattamento dei dati (per scopi di ricerca).

Le maggiori controversie si addensano intorno agli "usi secondari" di materiali e informazioni:

79 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici*, n. 8/2014, op. cit.

la loro destinazione alla ricerca una volta terminate le pratiche terapeutiche o diagnostiche che avevano giustificato il prelievo. Poiché tali usi sono molteplici, non prevedibili anticipatamente, e può essere oggettivamente complicato ricontattare i pazienti/donatori a distanza di tempo, la nozione di consenso informato acquisisce un significato diverso nel far fronte a queste esigenze. L'estesissima letteratura sul tema è andata elaborando ragioni e soluzioni a favore di modelli che spaziano da un consenso ristretto a un consenso parzialmente ristretto o ragionevolmente ampio, fino a forme di consenso esteso e generale (*blanket*), se non addirittura in bianco (*blank*).⁸⁰ In Europa il quadro normativo, in parte di *soft law*, si mantiene cauto e specifico, ed è in corso di ridefinizione.⁸¹ Negli Stati Uniti è in atto una revisione delle linee guida dell'*Office for Human Research Protections (OHRP)* attraverso la *Proposed Rule* sulla protezione dei soggetti di ricerca e sulla riduzione dei carichi, ritardi e ambiguità nel lavoro dei ricercatori. Tali previsioni dovrebbero riconfigurare il quadro dei rischi nella ricerca, semplificando al tempo stesso le procedure e migliorando le forme di tutela.⁸²

Proprio la **dimensione informativa dei campioni biologici** si struttura su un **doppio livello**.⁸³ Da un lato abbiamo i dati suscettibili di individuare l'identità del titolare dei dati stessi. Dall'altro i dati che descrivono le mere caratteristiche fisico-chimiche del campione biologico, che però non sono in grado di individuare un soggetto determinato.

Il primo livello comprende tanto i dati anagrafici quanto i dati sanitari e genetici che permettono con uno sforzo ragionevole di individuare un soggetto preciso. Sono solo questi i dati che possono considerarsi personali; nel momento in cui questi dati vengono cancellati, il campione biologico viene considerato non-identificabile⁸⁴.

Il secondo livello comprende invece i dati che non identificano un determinato soggetto: sul

80 Più avanti si approfondiranno i vari tipi di consenso richiesto. Cfr. NBAC (National Bioethics Advisory Committee), *Research Involving Human Biological Materials: Ethical Issues and Policy Guidance*, Report and Recommendations, Rockville, Maryland, August, 1999, pag. 57, <http://bioethics.georgetown.edu/nbac/hbm.pdf> (sito visitato il 3 gennaio 2013); M. Steinmann, *Under the pretence of autonomy: Contradictions in the guidelines for human tissue donation*, in «Medicine, Health Care and Philosophy», 12, 2011, pagg. 281-289.

81 H. Gottweis-J. Kaye et al., *Biobanks for Europe. A challenge for governance*, op. cit.

82 Mariachiara Tallacchini, *Dalle biobanche ai genetic social network*, op. cit.

83 La seguente tesi è di Matteo Macillotti, *Proprietà, informazione ed interessi nella disciplina delle biobanche a fini di ricerca*, op. cit., e sempre Matteo Macillotti, *La natura dei campioni biologici utilizzati a scopo di ricerca*, op. cit.

84 Il concetto di non identificabilità assume significati differenti nelle varie regulations internazionali. Per una ricognizione del problema si veda Caplan-Elger, *Consent and Anonymization in Research Involving Biobanks*, 7 *Embo reports*, 662 (2006). Il significato di «non-identificabilità» qui considerato è quello fornito dallo US Office for Human Research Protection (OHRP) nel 2004, secondo il quale i campioni biologici sono da considerarsi non identificabili anche quando sono codificati e non possono essere ricondotti dai ricercatori direttamente o indirettamente da uno specifico individuo.

piano giuridico di conseguenza scompare la dimensione informazionale personale e il tessuto viene a caratterizzarsi per la sola dimensione materiale. Con la cancellazione dei dati, il tessuto-materia non è più solo un mero supporto dell'informazione, ma acquisisce una connotazione autonoma: in altri termini, "depurati" dalla loro caratterizzazione personale, i dati fuoriescono dall'area di protezione della personalità e diventano beni (immateriali) che possono però essere oggetto di appropriazione.

In sintesi, la dimensione informazionale viene cancellata ed emerge quella materiale, con la nefasta conseguenza, sul piano pratico, di non poter più seguire l'evoluzione clinica del soggetto che aveva subito l'ablazione e di non poter beneficiare quindi dei cc.dd. dati di *follow up*, in quanto il soggetto non è più identificabile e non ha più il potere di controllo sui suoi dati e le informazioni ad essi attinenti.

Si rende ora necessario un breve approfondimento.

In generale l'identificazione di un campione può variare dalla irreversibile anonimità alla completa identificazione, secondo i differenti livelli convenzionalmente utilizzati per classificare i campioni.⁸⁵

Anonimo: sono campioni raccolti e subito identificati solo con un codice. I dati del paziente non vengono registrati; non è pertanto possibile risalire alla fonte.

Anonimizzato: i dati anagrafici del paziente vengono rimossi dopo l'attribuzione del codice e successivamente non è più possibile alcun collegamento.

Identificabile: sono campioni identificabili tramite un codice, noto solo al responsabile della biobanca ed ai suoi diretti collaboratori. La possibilità di risalire all'origine del campione si attua, in caso di risultati scientifici di utilità per il donatore, sulla base di decisioni espresse nel consenso informato scritto. È opportuno osservare che qualora detti campioni vengano utilizzati per scopi scientifici, la possibilità di risalire al donatore non viene quasi mai esercitata, in quanto né utile né necessaria per la presentazione dei risultati.

Identificazione completa: il campione è identificabile da nome e indirizzo. Questa opzione è possibile solo su esplicita richiesta e/o autorizzazione dell'interessato o degli aventi diritto ed in ogni caso ad esclusivo interesse personale e familiare (ad esempio per diagnosi).

Quando gli scopi scientifici del trattamento non possono essere raggiunti senza l'identificazione anche temporanea degli interessati, il titolare adotta specifiche misure per mantenere separati i

⁸⁵ La classificazione qui di seguito è tratta dalle già citate *Linee Guida per l'istituzione e l'accreditamento delle biobanche*, op. cit., punto 5.2

dati identificativi già al momento della raccolta.⁸⁶

In generale l'identificazione di un campione conservato all'interno di una biobanca varia a seconda del tipo di ricerca che si vuole svolgere, ed i diversi livelli sono determinati dal Comitato direttivo per la bioetica del Consiglio d'Europa: ovviamente il massimo livello di anonimizzazione rende impossibile al soggetto donatore la gestione del campione, la revisione ed il ritorno informativo di tutti i dati; l'identificazione completa è possibile solo su specifica richiesta e/o autorizzazione dell'interessato o degli aventi diritto ed in ogni caso ad esclusivo interesse personale e familiare.

Per quanto riguarda la totale anonimizzazione, sotto il profilo della ricerca medica, si è già detto che essa impedisce di osservare l'evoluzione clinica del soggetto non più identificabile: si pone pertanto l'esigenza di creare delle condizioni per conservare l'identità del paziente, assicurando però al tempo stesso l'utilizzo anonimo parziale dei campioni, si tratterebbe quindi di anonimizzazione parziale.

Una possibile soluzione⁸⁷ risiede nell'individuare un soggetto terzo che gestisca i dati personali assicurandone la riservatezza, per consentire contestualmente alla scienza di disporre liberamente dei campioni-materia e dei dati «non-personali». Più precisamente, compito del soggetto di cui si parla dovrebbe essere quello di gestire i dati personali attraverso l'adozione di idonee misure tecniche volte a consentire esclusivamente ad esso la possibilità di collegare i cc.dd. dati di primo livello ai relativi campioni biologici, onde provvedere all'aggiornamento delle cc.dd. informazioni di *follow up* e all'eventuale cancellazione dei dati su richiesta del paziente. In tal modo i campioni potrebbero circolare esclusivamente in forma anonima, rendendo tuttavia possibile aggiornare i cc.dd. dati di secondo livello che a questi ultimi si riferiscono. Le biobanche (ed i CRB) si candidano a svolgere esattamente questa funzione. Ciò permetterebbe al mondo della scienza di beneficiare solo di campioni biologici non identificabili, ma forniti dei dati cc.dd. di secondo livello aggiornati. È evidente tuttavia che la gestione dei dati personali da parte delle biobanche rappresenta un'attività particolarmente delicata, che richiede l'adozione di specifiche misure di sicurezza tecniche. Ne discende

86 «La necessità di armonizzare questi due aspetti (rintracciabilità e riservatezza dei soggetti coinvolti) si evidenzia nella Direttiva 2004/23/CE del 31 marzo 2004, sulla definizione di norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, il controllo, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule. L'art. 8 di tale Direttiva prevede che gli Stati membri debbano assicurare che i centri dei tessuti adottino tutte le misure necessarie a garantire la rintracciabilità del percorso dei tessuti e delle cellule di origine umana, anche attraverso sistemi di etichettatura e di assegnazione di codici a ciascuna donazione e ai suoi prodotti» *Linee Guida per l'istituzione e l'accreditamento delle biobanche*, op. cit., pag. 12

87 Matteo Macillotti, opp. cit.

L'opportunità di attribuire tale funzione a biobanche sottoposte al controllo pubblico o gestite direttamente dalla mano pubblica, facendo sì che la qualifica di soggetti cui compete tale conservazione-controllo e di soggetto che effettua materialmente la ricerca sui campioni biologici depositati nella biobanca non venga mai a coincidere.

Anche l'EMEA (ora EMA) ha emesso un documento⁸⁸ dove vengono descritti i livelli di identificazione dei campioni biologici e dei dati raccolti, e tale classificazione è stata adottata anche dal più recente documento del Comitato Direttivo per la Bioetica del Consiglio d'Europa (CDBI) *Recommendation of the Committee of Ministers to member states on research in biological material of human origin*⁸⁹.

Il documento dell'EMEA identifica 5 livelli di seguito descritti:

1. «Identificato. I campioni ed i dati sono identificati col nome del soggetto o col codice attribuito dal SSN. Questo livello è lo stesso che viene applicato alla maggior parte dei dati relativi alla salute. Nelle ricerche l'uso del nome del soggetto non offre vantaggi rispetto all'uso di un codice, mentre ha svantaggi dal punto di vista della tutela della privacy e quindi questo livello non viene di norma usato [...]
2. Codifica singola. Questo è il livello di identificazione tipicamente usato nella maggior parte delle ricerche su soggetti umani. Il nome del soggetto non compare sul suo campione di DNA o sui suoi dati genetici e al posto del nome si usa un codice casuale. La corrispondenza tra codice e nome del soggetto è nota solo allo sperimentatore e ai suoi collaboratori coinvolti nella ricerca.
3. Doppia codifica. Questa è una estensione del livello precedente, che fornisce un grado di protezione ulteriore. Un codice, che è quello che lo sperimentatore usa durante lo studio, identifica l'individuo e i suoi dati clinici, mentre i campioni e i dati generati dalla loro analisi sono contrassegnati da un secondo diverso codice che è noto a chi è incaricato di eseguire l'analisi ma non è noto allo sperimentatore. È necessario collegare questi due codici per risalire all'identità del soggetto. La chiave di collegamento tra i due codici è gestita da una terza parte. Questo sistema aumenta il grado di protezione della confidenzialità e non fa ricadere sul solo sperimentatore la responsabilità di mantenere

88 EMEA sigla per *European Agency for the Evaluation of Medicinal Products* nome assunto dell'Agenzia europea per i medicinali dal 1995 al 2004, ora *European Medicines Agency (EMA)*, *Position paper on terminology in pharmacogenetics*, <http://www.emea.eu.int/pdfs/human/press/pp/307001en.pdf>

89 *Recommendation of the Committee of Ministers to member states on research on biological material of human origin*, http://www.coe.int/t/e/legal_affairs/legal_co-operation/bioethics/texts_and_documents/Rec_2006_4.pdf

segreta la identità del soggetto. Questo sistema può però essere difficile da gestire nella pratica, soprattutto nel caso di ricerche in cui i campioni raccolti sono conservati per lunghi periodi di tempo. È infatti difficile in questi casi individuare una parte diversa dallo sperimentatore e dal promotore della ricerca che possa garantire la sicura e corretta conservazione del codice per tempi lunghi anche in caso di cambiamenti nell'organizzazione, nel personale ecc. Questo sistema è quindi poco usato nella pratica quando i campioni vengono conservati oltre il termine dello studio.

4. Anonimizzato. Campioni e dati, in precedenza codificati con codifica semplice o doppia, per i quali la connessione col nome del soggetto è stata irreversibilmente distrutta. Ad esempio i campioni ed i dati possono essere raccolti in forma codificata e anonimizzati prima di eseguire l'analisi o prima di essere conservati per lungo tempo.
5. Anonimo. Campioni e dati non riconducibili in alcun modo ad un soggetto. Si parla propriamente di campioni e dati anonimi quando i campioni e i dati sono stati raccolti fin dall'inizio in forma anonima e non è mai esistito un collegamento tra i campioni e il soggetto e quando ai campioni sono associate solo informazioni generali di popolazione (ad esempio che il campione è stato raccolto da un soggetto diabetico) ma non informazioni demografiche o cliniche specifiche (ad esempio età, sesso, livelli di colesterolo) che potrebbero in qualche modo consentire di risalire al soggetto. Nella maggior parte delle ricerche genetiche questo livello di identificazione non viene usato perché è invece importante disporre di informazioni quanto più dettagliate sul soggetto per una precisa caratterizzazione del fenotipo.»⁹⁰

Giova ricordare che raramente i campioni biologici contenuti nelle biobanche sono anonimi o anonimizzati: nella maggior parte dei casi sono conservati con codici identificativi. A proposito di questa tipologia di dati, il Garante, riferendosi al caso delle sperimentazioni cliniche, osserva che «Sebbene sia previsto che soltanto ciascun centro abbia la disponibilità della lista che consente di associare il nominativo della persona al relativo codice identificativo e che il promotore non debba venire a conoscenza della sua identità, quest'ultimo, tramite propri collaboratori addetti al monitoraggio, nell'ambito delle visite effettuate presso il centro di sperimentazione volte a controllare che lo studio è effettuato in osservanza del protocollo, ha tuttavia accesso sotto il controllo dei medici alla documentazione sanitaria originale delle

90 SIGU, *Linee Guida per i Protocolli clinici di ricerca genetica*, op. cit., pagg. 64-65

IL DIRITTO ALLA RISERVATEZZA NELL'USO DEL DATO GENETICO PER SCOPI DI RICERCA: LE
BIOBANCHE

persone coinvolte nello studio (per verificare l'accuratezza e la completezza dei dati), nonché alla lista contenente i dati nominativi degli interessati (per controllare le procedure riguardanti l'acquisizione del consenso informato).

Va, inoltre, rilevato che tra le informazioni raccolte nel corso degli studi in esame compaiono, in genere, uno o più elementi specifici caratteristici dell'identità delle persone coinvolte (ivi compresa la statura o particolari patologie). Come confermato dalle indicazioni formulate dal Gruppo dei garanti europei nel Parere n. 4/2007 (Wp 136) sulla definizione di dato personale, la combinazione di tali elementi è suscettibile di consentire il riconoscimento dell'interessato (ad esempio, mediante combinazione delle iniziali del nome e del cognome della persona con la data di nascita o con la sua collocazione geografica desumibile dai dati identificativi del centro di sperimentazione e del medico sperimentatore).

Le modalità di codifica previste dai promotori rappresentano una specifica cautela adottata in applicazione delle disposizioni normative vigenti a tutela della riservatezza degli individui partecipanti a uno studio clinico che però non è, di per sé, tale da rendere anonimi i dati oggetto di trattamento nell'ambito della sperimentazione (art. 16, comma 5, d.lg. n. 211/2003; d.m. 15 luglio 1997, all. 1/1B punto 1.58 e all. 1/4B punto 4.11.1; v. anche autorizzazione del Garante n. 2/2008 al trattamento dei dati idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale, specie punto 1.2, lett. a), disponibile sul sito Internet dell'Autorità, doc. web n. 1529389). Le predette modalità di utilizzo del codice identificativo mirano, del resto, a consentire, in base alla specifica disciplina applicabile, l'identificazione della singola persona in casi determinati; ad esempio, per consentire al medico sperimentatore, che è il solo ad avere un contatto diretto con il paziente, di modificare o interrompere la terapia farmacologica somministrata in caso di eventi o reazioni avversi; oppure, per permettere agli addetti al monitoraggio di controllare, per conto del promotore, l'accuratezza e la completezza delle informazioni raccolte verificandone la corrispondenza con quelle contenute nella documentazione medica originale degli individui partecipanti; o, ancora, per consentire al promotore di utilizzare le informazioni raccolte per difendere i propri diritti nell'ambito di eventuali azioni legali. Analogamente, ai fini delle valutazioni da operare sull'identificabilità, vanno tenuti in considerazione il tempo di conservazione della lista di identificazione, gli eventuali rischi di disfunzione o malfunzionamento delle misure tecnico-organizzative eventualmente adottate per la custodia e la sicurezza dei dati e quelli di violazione delle regole di riservatezza e confidenzialità previste

dalle disposizioni normative applicabili (artt. 3, comma 1, lett. c) e 11, comma 3, d.lg. n. 211/2003), nonché le precauzioni che gli addetti al monitoraggio sono tenuti a utilizzare per mantenere riservata l'identità delle persone che si sottopongono alla sperimentazione (d.m. 15 luglio 1997, all. 1/1A punto 1.21 e all. 1/2, punto 2.11).

La quantità e la tipologia di informazioni fornite al promotore, le modalità di trattamento previste e le diverse categorie di soggetti che possono accedere ai dati della sperimentazione comportano, quindi, la possibilità di identificare gli interessati, sia pure indirettamente, mediante il riferimento ad altre informazioni detenute dal promotore medesimo o a qualsiasi altra informazione non necessariamente nella disponibilità di quest'ultimo, ma detenuta da terzi. Ciò, considerando, in conformità alla disciplina comunitaria, l'insieme dei mezzi che possono essere ragionevolmente utilizzati dal promotore, come pure da soggetti terzi, per identificare gli interessati (considerando 26 della direttiva 95/46/CE).

Pertanto, le informazioni collegate al codice identificativo di ciascun paziente sono da ritenere dati personali idonei a rivelare lo stato salute e, in qualche caso, la vita sessuale del singolo interessato (artt. 2, al. 1, lett. a) e 8 direttiva 95/46/CE; art. 4, comma 1, lett. b) e d), del Codice).

La loro acquisizione da parte del promotore nell'ambito delle sperimentazioni cliniche e le successive attività svolte su questi ultimi configurano un trattamento di dati al quale è applicabile la disciplina del Codice sulle informazioni sensibili (art. 26), nonché le ulteriori cautele poste a tutela dei diritti e della riservatezza degli interessati dall'autorizzazione del Garante n. 2/2008 al trattamento dei dati sulla salute e sulla vita sessuale (Prov. 19 giugno 2008, n. 33, doc. web n. 1529389) e, ove applicabile, dall'autorizzazione del Garante al trattamento dei dati genetici (Prov. 22 febbraio 2007, doc. web n. 1389918)⁹¹.

Anche per quanto riguarda il **tempo di conservazione dei materiali biologici** c'è una grande variabilità, sempre a seconda delle diverse esigenze di ricerca: alcuni studi hanno come oggetto un'analisi precisa e circostanziata di determinati geni, per cui, una volta che la ricerca è conclusa, i campioni vengono distrutti; in altre ricerche è invece necessaria una conservazione di anni.

Molti gruppi di lavoro non ritengono opportuno fissare un limite preciso di tempo per la conservazione dei campioni, ma piuttosto identificare un criterio guida: la probabilità che

91 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Linee guida per i trattamenti di dati personali nell'ambito delle sperimentazioni cliniche di medicinali - 24 luglio 2008*, doc. web n. 1533155, <http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/1533155>, nel testo si fa riferimento a provvedimenti ed autorizzazioni risalenti al 2007 ma rinnovate recentemente

hanno i campioni conservati di generare informazioni scientificamente utili. Distruggere campioni che potrebbero dare, se ri-analizzati, informazioni aggiuntive non è corretto da un punto di vista né scientifico né etico, e così pure non è eticamente corretto conservare campioni che hanno totalmente esaurito le loro potenzialità di contribuire a generare altri risultati. Però se modalità di conservazione ed usi possibili sono correttamente definiti, essi non dovrebbero costituire un rischio per il soggetto, e comunque, a prescindere dalla durata, i campioni devono essere conservati in un luogo sicuro, ad accesso controllato.

L'Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici afferma che «i campioni biologici prelevati e i dati genetici raccolti per scopi di tutela della salute possono essere conservati ed utilizzati per finalità di ricerca scientifica o statistica, ferma restando la necessità di acquisire il consenso informato delle persone interessate, eccetto che nei casi di indagini statistiche o ricerche scientifiche previste dalla legge o limitatamente al perseguimento di scopi scientifici e statistici direttamente collegati con quelli per i quali è stato originariamente acquisito il consenso informato degli interessati. Quando a causa di particolari ragioni non è possibile informare gli interessati malgrado sia stato compiuto ogni ragionevole sforzo per raggiungerli, la conservazione e l'ulteriore utilizzo di campioni biologici e di dati genetici raccolti per la realizzazione di progetti di ricerca e indagini statistiche, diversi da quelli originari, sono consentiti se una ricerca di analoga finalità non può essere realizzata mediante il trattamento di dati riferiti a persone dalle quali può essere o è stato acquisito il consenso informato e:

- a) il programma di ricerca comporta l'utilizzo di campioni biologici e di dati genetici che in origine non consentono di identificare gli interessati, ovvero che, a seguito di trattamento, non consentono di identificare i medesimi interessati e non risulta che questi ultimi abbiano in precedenza fornito indicazioni contrarie;
- b) ovvero il programma di ricerca, oggetto di motivato parere favorevole del competente comitato etico a livello territoriale, è autorizzato appositamente dal Garante ai sensi dell'art. 90 del Codice privacy»⁹²

⁹² Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione Generale al trattamento dei dati genetici*, op. cit., punto 8.1

3 Peculiarità del consenso informato per l'uso e la conservazione dei campioni biologici destinati alla ricerca scientifica

Il consenso informato da parte dei soggetti che partecipano ad una ricerca medica per l'uso attuale e futuro dei loro campioni biologici è considerato, come già affermato più volte, un requisito indiscusso e necessario da tutti gli ordinamenti giuridici.⁹³

Il trattamento del materiale biologico è consentito se viene acquisito il consenso libero ed informato, espresso in forma scritta, dopo che il medico/operatore ha chiarito ed indicato l'obiettivo della ricerca, le metodologie impiegate, la durata, i benefici attesi, gli eventuali obblighi, i rischi, le scoperte inattese (cd. *incidental findings*, se ne parlerà nei capitoli successivi del seguente lavoro) che potrebbero derivare dall'analisi dei campioni.⁹⁴

Per quanto attiene al consenso informato occorre rilevare come per un paziente che affronta un intervento chirurgico da cui potranno derivare biomateriali utilizzabili anche in ambito di ricerca, esso si articola in due fasi che è bene tenere tra loro distinte, in quanto caratterizzate da problematiche differenti. Vi è il consenso informato all'asportazione chirurgica del tessuto e il consenso alla conservazione e all'utilizzo del materiale biologico per scopi di ricerca.

Nel caso delle biobanche genetiche, il consenso informato al prelievo deve essere esteso alla conservazione e ad un suo eventuale uso, a scopo di diagnosi e/o di ricerca. Riguardo a questo aspetto, anche se non riferito esplicitamente alle biobanche, la *Convenzione Europea di Oviedo* stabilisce la liceità di utilizzare campioni conservati purché siano fornite informazioni adeguate, sia garantito l'anonimato e sia ottenuto un consenso scritto. Pertanto, il prelievo di un campione biologico deve essere preceduto da un colloquio durante il quale vengono fornite, in modo semplice e comprensibile, le informazioni necessarie affinché l'interessato possa raggiungere decisioni consapevoli, esenti da qualunque pressione e manipolazione. Inoltre la persona, se lo richiede, deve essere lasciata libera di rivolgersi ad altri consulenti, non coinvolti nella ricerca, per chiarire dubbi e acquisire ulteriori dati.⁹⁵

93 Nell'ambito della sperimentazione umana nella pratica clinica, il principio del consenso volontario è riconosciuto quale requisito essenziale già dal *Codice di Norimberga* (1946), dalla *Dichiarazione di Helsinki* (1964 e successive elaborazioni), dalla *Carta di Nizza* (art. 3), dalla *Costituzione Italiana* (artt. 13 e 32 comma2) e dal *Codice Privacy* (art. 81), opp. cit.

94 E Ferioli, M Picozzi, *La conservazione del materiale biologico finalizzato alla ricerca scientifica: questioni giuridiche e riflessioni etiche sulle biobanche*, in *Med. e Mor.*, LXI, 4, pagg. 553-584

95 Nel caso di consenso informato di gruppo per studi di popolazione, nel documento SIGU e Telethon, *Linee Guida biobanche genetiche*, op. cit., si afferma che «Se una popolazione diviene oggetto di ricerca genetica si ritiene che il consenso debba essere richiesto e sottoscritto dalla singola persona e non a livello di gruppo. Le

Appare chiaro che il principio del consenso informato, operante nel campo del *biobanking*⁹⁶, presenta un duplice profilo.

Il primo profilo rinvia al concetto tradizionale di consenso informato, e quindi specifico, attuale (*here and now*), consapevole, libero e volontario, in modo da assicurare il diritto all'autodeterminazione della persona.⁹⁷ Per portare un esempio, si consideri il *Biobanks in Medical Care Act*, entrato in vigore in Svezia il 1 gennaio 2003: dopo aver stabilito in via generale che «*tissue samples may not collected and preserved in a biobank without informing the donor of that intention and about the purposes(s) for which the biobank may be used, and*

autorità locali (civili, sanitarie, religiose) e il comitato d'etica, che autorizza il progetto, devono farsi garanti della correttezza e della trasparenza delle informazioni relative alle finalità scientifiche della ricerca, allo sviluppo del programma, alle ricadute positive per il singolo e per la popolazione. Inoltre deve essere tutelata, senza alcuna forma di pressione, la libertà del singolo di rifiutare la partecipazione allo studio»

96 Interessante l'analisi, reperibile on-line, sull'ipotesi sulla natura giuridica del consenso informato nel contesto delle biobanche di ricerca: «In prima battuta si potrebbe supporre che il consenso del paziente perfezioni un negozio atipico ad effetti reali (ex art. 1376 c.c.) avente ad oggetto il trasferimento della proprietà del campione, od eventualmente la costituzione o il trasferimento di un diritto reale minore alla biobanca. Si tratterebbe, in linea generale, di una prestazione di cosa futura (ex art. 1348 c.c.), dato che il tessuto da destinarsi alla ricerca verrà ad esistenza solo in seguito agli accertamenti clinici volti a comprovare la buona riuscita di un intervento chirurgico: in sostanza, potrà essere stoccato nella biobanca esclusivamente il surplus eccedente il materiale necessario allo studio anatomico-patologico. Naturalmente tale passaggio e tale alea verrebbero superate qualora il consenso venisse prestato in seguito all'operazione chirurgica ed all'eventuale disponibilità del materiale residuo. Quest'impostazione, in ogni caso, muoverebbe dall'assunto per cui i campioni biologici sono da considerarsi quali res, oggetto di un'obbligazione deducibile in contratto.

Sempre nella stessa ottica, si potrebbe avanzare anche l'ipotesi della donazione (ex art. 769 c.c.), anche se sarebbe difficile vedere nella cessione del campione un depauperamento delle condizioni del donante: il paziente, infatti, avrebbe dovuto in ogni caso sottoporsi all'intervento chirurgico previsto per asportare, ad esempio, una neoplasia e lo scarto operatorio smaltito regolarmente come rifiuto speciale. A tale fattispecie di consenso, che vincola l'utilizzo del campione agli scopi di ricerca che sono stati illustrati al paziente, potrebbe sovrapporsi l'istituto della donazione modale, quale particolare forma di donazione gravata da un onere. Oppure ancora, se considerassimo i campioni biologici umani come frutti naturali (ex art. 820 c.c.) potremmo fare riferimento alla disciplina della donazione di beni futuri (ex art. 771 c.c.).

Infine, se escludessimo a priori che i tessuti umani da destinare alla ricerca possano costituire oggetto di diritti di proprietà, allora il consenso perfezionerebbe un negozio con effetti obbligatori: la biobanca, dunque, destinerebbe il campione secondo l'uso concordato nell'informativa, che integrerebbe un regolamento negoziale. La questione, però, posta in questi termini è comunque monoprospettica e tiene in considerazione soltanto il campione dal punto di vista materiale. Il paziente, tuttavia, con la cessione del campione conferisce non solo la possibilità di effettuare attività di ricerca sul campione in quanto bene materiale, ma anche la facoltà di trattare i dati di carattere personale derivanti dal campione. Dunque, il consenso alla cessione dei materiali biologici è uno strumento complesso che oltre a trasferire una res sembra offrire alla biobanca la possibilità di trattare i suddetti dati»

97 A livello internazionale, il più volte citato Protocollo Addizionale alla Convenzione di Oviedo sulla ricerca biomedica richiede un «*informed, free, express, specific and documented consent of the person*» (art. 14); la Raccomandazione (2006)4 del Consiglio d'Europa, all'art. 10 comma 2 richiede che informazione e consenso per l'ottenimento di materiali biologici per la ricerca siano «*as specific as possible with regard to any foreseen research uses and the choices available in that respect*»; la Direttiva 95/46/CE del Parlamento Europeo e del Consiglio autorizza un superamento del divieto di trattamento di dati sensibili nei casi in cui sia prestato uno specifico consenso (art. 8); la *Carta dei Diritti fondamentali dell'Unione Europea* prevede infine che «i dati personali devono essere trattati secondo il principio di lealtà, per finalità determinate ed in base al consenso della persona interessata» (autore sconosciuto, lavoro reperibile sul sito http://images.to.camcom.it/f/PatLib/13/13513_CCIAATO_28112011.pdf)

*obtaining his or her consent*⁹⁸, la *Section 5* chiarisce poi che ogni utilizzo ulteriore rispetto al quello originariamente previsto deve essere esplicitamente autorizzato (*fresh consent*).

Il consenso di cui si parla è dunque espressione del diritto del soggetto di autodeterminarsi in relazione a scelte suscettibili di avere effetto sulla propria salute, così come sancito dal secondo comma dell'art.32 della Carta Costituzionale.⁹⁹

Per quanto concerne il secondo profilo, invece, esso si discosta dal principio di autonomia, includendo un'approvazione, **“ora per allora”, *now for then***, per il campionamento e la conservazione del materiale biologico in vista di un numero indeterminato di ricerche future.

Qui perciò si tratta di conservare ed utilizzare un bene che, a seguito di un'operazione chirurgica (consentita da un indipendente atto autorizzativo), ha acquisito una sua autonomia rispetto al corpo (e dunque alla persona) dal quale proviene, tanto che l'attività di stoccaggio e le attività condotte sul campione non hanno alcuna influenza diretta sulla salute del paziente.

Ed è proprio sulla base di quest'ultimo profilo che il consenso risulta collegato all'esigenza di tutela la *privacy* degli individui donatori e della loro parentela genetica: ecco che si ripropone nuovamente il problema di stabilire se il consenso prestato dal paziente alla conservazione dei campioni biologici nella biobanca (a scopo di ricerca medica) trasferisca contestualmente a quest'ultima anche la loro proprietà o se conferisca soltanto un mero diritto di utilizzo sui tessuti vincolato al consenso prestato. Ragionando in tal modo, coloro che cedono i campioni, ovvero i pazienti, non hanno alcuna possibilità di mettere a frutto i materiali biologici conservati nelle biobanche, non essendo dotati delle conoscenze e degli strumenti tecnici per sfruttarne le caratteristiche biologiche. Un godimento indiretto potrà eventualmente rivenire a costoro solo nella forma di benefici per la propria salute, a condizione, beninteso, che i ricercatori abbiano potuto sfruttare la possibilità di ricavare dai campioni i dati da cui trarre tali benefici. Inoltre, attribuire la proprietà dei tessuti raccolti nelle biobanche ai donatori serba il rischio di produrre effetti deleteri sull'integrità delle biobanche e di conseguenza sull'efficienza della ricerca medica. Disponendo della proprietà dei tessuti, i pazienti hanno la facoltà di chiederne la distruzione in qualsiasi momento, limitando la possibilità che i ricercatori possano beneficiare di raccolte aggregate stabili di campioni e di poter eseguire studi comparati. Neppure allocare la

98 Ministry of Health and Social Affairs, Sweden, *Biobanks in Medical Care Act, 2002, Chapter 3, Section 1*, <http://vavnad.se/files/live/sites/Biobanken/files/biobanksverige/9.%20Documentns%20in%20English/Biobanks%20in%20medical%20care%20act%20%282002-297%29.pdf>

99 Ed incontra ovviamente i tradizionali limiti posti dall'art. 5 c.c., che vieta gli atti di disposizione del proprio corpo quando cagionino una diminuzione permanente dell'integrità fisica, o quando siano altrimenti contrari alla legge, all'ordine pubblico o al buon costume

proprietà dei campioni biologici ai ricercatori sembra una scelta ottimale: i ricercatori, diversamente dai pazienti, sono in grado di trarre utilità dai tessuti, in quanto hanno le capacità tecniche per sfruttare le caratteristiche biologiche del materiale e ricavarne preziosi dati. “L’incontro” tra il tessuto e i ricercatori genera informazioni indispensabili per sviluppo della scienza medica e di conseguenza alla salute dell’intera collettività. Tuttavia, lasciare ad essi la gestione esclusiva dei tessuti innescherebbe un palese conflitto di interessi, ove a costoro fosse attribuito il compito di assicurare il rispetto della riservatezza sulle informazioni inerenti ai tessuti oggetto delle loro ricerche. Si verificherebbe una sorta di confusione tra il controllante ed il controllato, non essendovi alcuna scissione tra la dimensione materiale e quella informazionale del campione biologico. Inoltre, ove si attribuisse all’istituzione di ricerca la proprietà dei tessuti conservati nella biobanca, ogni singolo ente potrebbe impedire l’utilizzo del materiale biologico a ricercatori esterni non facenti parte del gruppo di ricerca al quale l’ente appartiene. Le potenzialità di ogni tessuto risulterebbero gravemente ridotte, col contestuale rischio di creare dannose rivalità tra gli istituti di ricerca per la proprietà dei campioni biologici. Alla luce di queste considerazioni, la via da seguire sembra essere quella di considerare i campioni biologici alla luce della categoria economica dei «*commons*». In questa prospettiva i tessuti non appartenerebbero né agli individui che hanno subito l’ablazione, né ai ricercatori che utilizzano i tessuti, per diventare patrimonio dell’intera comunità. Il campione biologico da bene strettamente personale, a servizio dell’individuo, diviene con il distacco ed il consenso del proprietario-paziente un bene posto al servizio della collettività.¹⁰⁰

Ecco che quindi si parla di **consenso doppio: here and now and now for then (ora per allora)**. **Problema del consenso ora per allora: come sapere cosa succederà in futuro e quali studi potranno essere fatti su quei dati/materiali? Come è possibile chiedere un consenso attuale che però tuteli l’interessato anche per il futuro?**

Quali diritti spettano al corpo biotecnologico? Quale «alterazione, manipolazione, trasformazione del corpo si atale da fare dei materiali umani dei costrutti bioartificiali (*bioartificial constructs*), prodotti bioingegnerizzati (*bioengineered products*), invenzioni biologiche (*biological inventions*) brevettabili»¹⁰¹?

La caratteristica più rilevante delle biobanche è che i campioni biologici ed i dati correlati

100 Riflessioni di Matteo Macillotti, *Proprietà, informazione, disciplina ed interessi nella disciplina delle biobanche a fini di ricerca*, op. cit., pagg. 231-232

101 Mariachiara Tallacchini, *Bodyright. Corpo biotecnologico e diritto*, in *Biblioteca delle libertà*, 1998, n. 147, pag. 37

vengono raccolti e stoccati per un uso ripetuto nel tempo e (probabilmente) per diverse finalità variabili a seconda delle situazioni che si possono sviluppare via via: quando si procede a tali raccolte è impossibile prevedere quali tipi di ricerca potrebbero essere necessari, e, di conseguenza, informare precisamente il soggetto interessato.¹⁰² La *Human Genetics Commission*, nel 2002, si è espressa su questo problema: un modello di consenso specifico ed informato, se, da un lato, sembra proteggere le esigenze di tutela del singolo e la sua autonomia, garantendo puntuali informazioni circa gli scopi, la natura, il significato e le implicazioni della ricerca, dall'altro rischia di frustrarle¹⁰³, in particolar modo le ricerche cd. *open-ended* tipiche delle biobanche¹⁰⁴.

Nel caso di uso di dati anonimizzati, il consenso informato non sarebbe necessario, poiché il donatore i cui dati personali sono stati eliminati non può intervenire né opporsi in alcun modo, dal momento che la sua identità è stata cancellata.¹⁰⁵ Nel caso di campioni personalizzati o pseudonimizzati, invece, sarebbe necessario ottenere il consenso nel caso in cui vi sia un mutamento delle finalità della ricerca, vi dovrebbe quindi essere la possibilità di cambiare la propria decisione ogniqualvolta risulti necessario. Tuttavia, va rilevato che negli ultimi anni si è diffusa l'organizzazione di network di biobanche (in rete quindi), con la conseguenza che non tutti i dati trasferiti verso l'esterno "viaggiano" solo previo consenso.¹⁰⁶

102 Francesca Poggi scrive anche che le biobanche svuoterebbero di significato il principio del consenso informato (Francesca Poggi, *Diritto e bioetica. Le questioni fondamentali*, Carrocci ed. (Roma) 2013)

103 *UK Human Genetics Commission, Inside Information. Balancing interests in the use of personal genetic data*, London, 2002, reperibile sul sito www.hgc.gov.uk/insideinformation. «[...]The difficulties involving in tracing and securing re-consent for different forms of medical research may make obtaining fresh consent impractical and would seriously limit the usefulness of large-scale population database». Si vedano anche Elena Salvaterra, Lucia Lecchi, Silvia Giovanelli, et al., *Banking together. A unified model of informed consent in biobanking*, in *EMBO Reports*, Vol. 9, no. 4, 2008

104 Molto spesso, infatti, le biobanche non vengono costituite per il perseguimento di una soecifica finalità, ma si evolvono gradualmente sulla base dei risultati ottenuti

105 Al tempo stesso, tuttavia, l'anonimizzazione dei dati è stata implicitamente intesa come perdita, da parte del soggetto coinvolto, di qualsivoglia interesse, e conseguentemente esigenza di controllo, sui propri materiali e informazioni, per il carattere di impersonalità acquisito da campioni e dati anonimizzati. E il venire meno dell'interesse è stato infine associato alla volontà di abbandono dei materiali, che possono essere liberamente acquisiti come *res nullius* da coloro che sono capaci di trasformarli in entità scientificamente ed economicamente rilevanti. Si è così creato un sottile ma chiaro collegamento tra identificabilità del soggetto e potere di controllo sui materiali biologici (cfr. Mariachiara Tallacchini, *Biobanche ed il social networking genomico*, op. cit.)

106 Condividere le informazioni genetiche tra ricercatori è fondamentale per i progressi della ricerca biomedica, tuttavia presenta anche molti rischi per la sicurezza. Anche le grandi banche dati genetiche sono infatti a rischio di attacchi hacker, come hanno verificato **due ricercatori dell'università di Stanford** sulle pagine dell'*American Journal of Human Genetics*. Suyash Shringarpure e Carlos Bustamante hanno utilizzato una **tecnica di pirateria informatica per dimostrare che esistono delle falle nella sicurezza delle banche dati genetiche**. Vale a dire che, se finissero nelle mani sbagliate, le informazioni sulle condizioni di salute potrebbero essere oggetto di furti e ricatti. Ad esempio, se qualcuno riuscisse ad avere accesso al genoma di una persona potrebbe verificare se è presente nei database delle persone con determinate malattie.

Si aggiunge un altro problema: **un'anonimizzazione completa non permetterebbe di ricontattare il donatore in caso di *incidental findings*, andando quindi a ledere il suo diritto alla salute.**

Per fronteggiare tali questioni, sono state elaborate diverse tipologie di consenso informato, che rispondono a due diverse impostazioni teoriche.¹⁰⁷ Secondo la prima, il donatore mantiene sui campioni prelevati un potere di controllo ed ogni intervento successivo al distacco del materiale necessita del suo consenso. Secondo un diverso orientamento, l'individuo rinuncia alla tutela dei dati personali sin dalla donazione del materiale biologico; egli accetta quindi che i suoi dati personali siano inseriti in un database, i cui usi non sono prevedibili.

Ecco che allora vi sono **diverse varianti di consenso informato**:¹⁰⁸

- a) il **consenso specifico (*specific o fully restricted*)**: il campione biologico può essere utilizzato solo per la ricerca cui la donazione è finalizzata, salva la possibilità di ricontattare il donatore in caso di nuova ricerca. Questo tipo di consenso protegge senza dubbio l'autonomia dell'interessato, ma al tempo stesso rischi di ostacolare la possibilità di attingere ai materiali conservati;¹⁰⁹
- b) il **consenso ristretto (*narrow o multilayered consent*)**: possono essere condotte nuove ricerche purché il loro scopo sia identico a quello per il quale era stato prestato il consenso;
- c) il **consenso ampio (*broad consent*)**. Secondo questo modello i campioni biologici

Gli autori della ricerca stanno adesso collaborando con gli investigatori della *Global Alliance for Genomics and Health*, una rete di dati genetici che consente ai ricercatori di cercare varianti genetiche tra i vari database per studiare malattie rare e trovare altri gruppi di studiosi con cui collaborare. L'obiettivo è individuare strategie di prevenzione. Una soluzione adottata dal database, chiamato Beacon project, è quella di 'de-identificare' i genomi dei singoli individui, in modo che i nomi e altre informazioni identificative non siano collegati al genoma. Ma anche così, i ricercatori hanno calcolato che qualcuno in possesso del genoma di un individuo potrebbe localizzarlo nel database. In un server con il genoma di mille persone 5.000 domande permettono di identificare una persona. Ci sono però alcune misure preventive che si possono adottare, conclude lo studio, come unire i set di dati per rendere più difficile l'identificazione della loro fonte, proibire ai ricercatori anonimi di fare richieste, richiedere l'approvazione dell'utente, e limitare l'accesso per una piccola parte del genoma. (articolo tratto dal sito

http://www.ansa.it/scienza/notizie/rubriche/biotech/2015/10/29/banche-dati-genetiche-a-rischio-attacchi-hacker_6965fe2e-6647-4601-a217-4a0e6198565c.html- 29 ottobre 2015)

107 Sintetizzate da Sara Azzini, *Biobanche, consenso e fonti del diritto: un caso di eccezionale disordine?* In *La disciplina delle biobanche a fini terapeutici di ricerca*, Carlo Casonato, Cinzia Piciocchi, Paolo Veronesi (a cura di), Forum Biodiritto 2012

108 Essi sono definiti dalla Raccomandazione del Consiglio d'Europa sull'uso di materiali biologici umani per finalità di ricerca biomedica (*Council of Europe, Recommendation R(06) Of the Committee of Ministers to Member States on research on biological materials of human origin, 15 march, 2006*)

109 Esso corrisponde, in sostanza, al rapporto che lega medico e paziente, ed è ribadito in numerosi documenti quali la Convenzione di Oviedo, la Direttiva 95/467CE del Parlamento Europeo e del Consiglio, la Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea, etc. Queste regole sono state tradotte, come già ribadito, nel contesto Biobancks in Medical Care Act in Svezia nel 2003

possono essere legittimamente utilizzati per ricerche e progetti non specificati al momento del rilascio del consenso. Spesso tale tipologia viene criticata in quanto favorirebbe gli interessi della ricerca a discapito dell'autodeterminazione del soggetto;¹¹⁰

- d) il **consenso presupposto (*blanket consent*)**: il campione biologico prelevato viene immesso nella biobanche per un tempo indefinito e scopi indeterminati, salva la possibilità per il donatore di esprimere volontà contraria al mantenimento dei dati;¹¹¹
- e) il **consenso aperto (*open consent*)**: qualora si associno i dati genetici a quelli personali, il donatore deve essere pienamente consapevole che i dati possano essere noti, condivisi e collegati ad altri dati e che gli scopi e gli utilizzi futuri siano noti al momento del rilascio del consenso

Per quanto riguarda il consenso ampio, in genere si portano due principali argomenti per giustificare il ricorso.¹¹² Il primo è il fatto che spesso, per ragioni pratiche, è molto difficile

110 In ambito internazionale il *Council for International Organizations of Medical Sciences* fra il 2002 e il 2006 ha cambiato orientamento ed è passato dal sostenere un modello di consenso piuttosto rigoroso, all'adozione di un *broad consent*. Anche l'OCSE (Organizzazione per la Cooperazione e lo Sviluppo Economico) nel 2009 ha adottato delle *Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research databases*, dove si richiama l'importanza di un consenso che si estenda ai materiali biologici ed ai dati genetici

111 Questo è il caso della legge islandese (di cui si parlerà nel paragrafo successivo). Il *blanket consent* è stato proposto nel 1998 dalla OMS: essa afferma che «*a blanket informed consent that would allow use of sample for genetic research in general, including future as yet unspecified projects appears to be the most efficient and economical approach, avoiding costly re-contact before each new research project*» (OMS, *Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services*, pag. 13, http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/63910/1/WHO_HGN_GL_ETH_98.1.pdf)

112 Così Carlo Petrini, *Il consenso informato per la raccolta, la conservazione e l'utilizzo di cellule e tessuti in banche biologiche per scopi di ricerca: aspetti di etica. Documento per il Gruppo Misto CNB / CNBBSV*, http://www.governo.it/bioetica/gruppo_misto/Consenso_Informato_allegato_Petrini_2009.pdf, pagg. 33 e ss. Il consenso ampio, si dice, è stato proposto in sedi autorevoli, L'OMS lo considera l'approccio più economico. Tale posizione è condivisa dal comitato etico della Human Genome Organization (HUGO), dalla Commissione Europea, e da molti Paesi quali la Danimarca, la Francia, la Germania, ed altri ancora. «L'approccio del consenso ampio pare conforme alla "Convenzione per la protezione dei diritti dell'uomo e la dignità dell'essere umano riguardo alle applicazioni della biologia e della medicina: Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina" del Consiglio d'Europa, ed in particolare con il punto 137 del "Rapporto esplicativo" alla stessa convenzione, dove si prevede, per particolari condizioni, la possibilità di utilizzare campioni biologici conservati in biobanche in assenza di consenso del soggetto: "Le disposizioni per l'informazione ed il consenso possono variare secondo le circostanze, consentendo così flessibilità poiché il consenso espresso di un individuo per l'utilizzo di parti del suo corpo non è sistematicamente necessario. Pertanto, talvolta, non sarà possibile, o molto difficile, trovare persone interessate al fine di chiedere loro il consenso. In alcuni casi, sarà sufficiente che il paziente o il suo o la sua rappresentante, debitamente informato (per esempio, mediante opuscoli dati a mano alla persona interessata in ospedale), non abbiano espresso la loro opposizione. In altri casi, a seconda della natura dell'uso al quale saranno soggette la parti rimosse, sarà necessario un consenso esplicito e specifico, specialmente dove sono raccolte informazioni sensibili di individui identificabili". In Italia la "Convenzione sui Diritti dell'uomo e la Biomedicina" è stata ratificata con la legge 28 marzo 2001 n. 145. A tutt'oggi lo strumento di ratifica non è però stato depositato presso il Consiglio d'Europa, e quindi formalmente non è valido. Tale posizione è confermata anche nella Raccomandazione Rec(2006)4, dello stesso Consiglio d'Europa, sulla ricerca su campioni biologici di origine umana, adottata 10 anni dopo la "Convenzione sui Diritti dell'uomo e la Biomedicina"» (pag. 16) per ulteriori approfondimenti si veda il documento

raccogliere il consenso per successive ricerche con campioni biologici già raccolti. Il secondo è il fatto che i rischi per i soggetti donatori sono estremamente limitati. In alcuni casi, inoltre, per particolari situazioni personali o familiari, un eventuale ulteriore contatto potrebbe essere inopportuno o addirittura nocivo per l'interessato. Generalmente, il ricorso al consenso ampio è legato soprattutto a ragioni di natura pratica: in questo modo è infatti possibile conservare i campioni per un periodo tale da poter effettuare ricerca continuamente, senza più tentativi di raccolta di nuovi consensi. Secondo Hansson et al.¹¹³ il consenso ampio è espressione dell'autonomia del soggetto purché siano rispettate tre condizioni: le informazioni personali siano trattate con la dovuta riservatezza; ai donatori sia assicurato il diritto di ritirare il consenso; ogni nuovo studio sia approvato dal comitato etico.

L'Autorizzazione del Garante (AG/14) disciplina al punto 6 il consenso: in applicazione agli articoli 23 e 26 del Codice privacy¹¹⁴, si prevede il generale obbligo di ottenere il consenso della

113 Hansson MG, Dillner J, Bartram CR, Carlson JA, Helgeson G, *Should donors be allowed to give broad consent to future biobanks research?* *Lancet Oncol*, 2006; 7(2): 266-9

114 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Codice per la Protezione dei Dati Personali d.lgs. 196/2003*, op. cit., *Art. 23. Consenso* «1. Il trattamento di dati personali da parte di privati o di enti pubblici economici è ammesso solo con il consenso espresso dell'interessato. 2. Il consenso può riguardare l'intero trattamento ovvero una o più operazioni dello stesso. 3. Il consenso è validamente prestato solo se è espresso liberamente e specificamente in riferimento ad un trattamento chiaramente individuato, se è documentato per iscritto, e se sono state rese all'interessato le informazioni di cui all'articolo 13»4. Il consenso è manifestato in forma scritta quando il trattamento riguarda dati sensibili. *Art. 26 Garanzie per i dati sensibili*: «1. I dati sensibili possono essere oggetto di trattamento solo con il consenso scritto dell'interessato e previa autorizzazione del Garante, nell'osservanza dei presupposti e dei limiti stabiliti dal presente codice, nonché dalla legge e dai regolamenti. 2. Il Garante comunica la decisione adottata sulla richiesta di autorizzazione entro quarantacinque giorni, decorsi i quali la mancata pronuncia equivale a rigetto. Con il provvedimento di autorizzazione, ovvero successivamente, anche sulla base di eventuali verifiche, il Garante può prescrivere misure e accorgimenti a garanzia dell'interessato, che il titolare del trattamento è tenuto ad adottare.3. Il comma 1 non si applica al trattamento:

a) dei dati relativi agli aderenti alle confessioni religiose e ai soggetti che con riferimento a finalità di natura esclusivamente religiosa hanno contatti regolari con le medesime confessioni, effettuato dai relativi organi, ovvero da enti civilmente riconosciuti, sempre che i dati non siano diffusi o comunicati fuori delle medesime confessioni. Queste ultime determinano idonee garanzie relativamente ai trattamenti effettuati, nel rispetto dei principi indicati al riguardo con autorizzazione del Garante;

b) dei dati riguardanti l'adesione di associazioni od organizzazioni a carattere sindacale o di categoria ad altre associazioni, organizzazioni o confederazioni a carattere sindacale o di categoria;

b-bis) dei dati contenuti nei curricula, nei casi di cui all'articolo 13, comma 5-bis.

4. I dati sensibili possono essere oggetto di trattamento anche senza consenso, previa autorizzazione del Garante:

a) quando il trattamento è effettuato da associazioni, enti od organismi senza scopo di lucro, anche non riconosciuti, a carattere politico, filosofico, religioso o sindacale, ivi compresi partiti e movimenti politici, per il perseguimento di scopi determinati e legittimi individuati dall'atto costitutivo, dallo statuto o dal contratto collettivo, relativamente ai dati personali degli aderenti o dei soggetti che in relazione a tali finalità hanno contatti regolari con l'associazione, ente od organismo, sempre che i dati non siano comunicati all'esterno o diffusi e l'ente, associazione od organismo determini idonee garanzie relativamente ai trattamenti effettuati, prevedendo espressamente le modalità di utilizzo dei dati con determinazione resa nota agli interessati all'atto dell'informativa ai sensi dell'articolo 13;

b) quando il trattamento è necessario per la salvaguardia della vita o dell'incolumità fisica di un terzo. Se la

persona interessata, o del suo rappresentante (in caso di soggetto non capace per impossibilità fisica, incapacità d'agire o incapacità di intendere e di volere), la cui opinione deve essere tenuta in considerazione. Il consenso informato, si legge, deve coprire l'intero *iter* cui è soggetto un campione, e deve quindi includere le fasi di raccolta, conservazione ed utilizzo. È importante che i moduli per l'informativa ed il consenso siano redatti considerando quanto prescritto dal Garante in un altro documento, le *Linee Guida per il trattamento dei dati personali nell'ambito di sperimentazioni cliniche di medicinali*, dove si afferma che «[...] ritenendo erroneamente di non dover applicare la disciplina di protezione dei dati alle informazioni riconducibili agli individui inclusi nella sperimentazione, alcuni promotori invitano i centri a informare i pazienti interessati che i dati che li riguardano saranno trasmessi dal medico dello studio a chi lo ha commissionato esclusivamente in forma anonima. Questa indicazione, oltre a essere erronea, non consente alle persone interessate di comprendere quali siano i ruoli effettivamente svolti dal promotore e dagli altri soggetti, della cui collaborazione questo eventualmente si avvalga, riguardo al trattamento dei dati. Così formulata, l'informativa agli individui partecipanti in sperimentazioni cliniche è, quindi, inidonea ai sensi del Codice (art. 13); non permette altresì

medesima finalità riguarda l'interessato e quest'ultimo non può prestare il proprio consenso per impossibilità fisica, per incapacità di agire o per incapacità di intendere o di volere, il consenso è manifestato da chi esercita legalmente la potestà, ovvero da un prossimo congiunto, da un familiare, da un convivente o, in loro assenza, dal responsabile della struttura presso cui dimora l'interessato. Si applica la disposizione di cui all'articolo 82, comma 2;

c) quando il trattamento è necessario ai fini dello svolgimento delle investigazioni difensive di cui alla legge 7 dicembre 2000, n. 397, o, comunque, per far valere o difendere in sede giudiziaria un diritto, sempre che i dati siano trattati esclusivamente per tali finalità e per il periodo strettamente necessario al loro perseguimento. Se i dati sono idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale, il diritto deve essere di rango pari a quello dell'interessato, ovvero consistente in un diritto della personalità o in un altro diritto o libertà fondamentale e inviolabile;

d) quando è necessario per adempiere a specifici obblighi o compiti previsti dalla legge, da un regolamento o dalla normativa comunitaria per la gestione del rapporto di lavoro, anche in materia di igiene e sicurezza del lavoro e della popolazione e di previdenza e assistenza, nei limiti previsti dall'autorizzazione e ferme restando le disposizioni del codice di deontologia e di buona condotta di cui all'articolo 111.

5. I dati idonei a rivelare lo stato di salute non possono essere diffusi.»

A titolo puramente informativo, si riporta l'articolo 7 inerente il consenso informato previsto dal Nuovo **Regolamento Europeo per la Protezione dei Dati Personali**:

Articolo 7 Condizioni per il consenso «[...] 2. Se il consenso dell'interessato è espresso nel contesto di una dichiarazione scritta che riguarda anche altre materie, la richiesta di consenso deve essere presentata in modo chiaramente distinguibile dalle altre materie, in forma comprensibile e facilmente accessibile, utilizzando un linguaggio semplice e chiaro. Nessuna parte della dichiarazione cui l'interessato abbia dato il consenso e che costituisca una violazione del presente regolamento è vincolante. 3. L'interessato ha il diritto di revocare il proprio consenso in qualsiasi momento. La revoca del consenso non pregiudica la liceità del trattamento basata sul consenso prima della revoca. Prima di esprimere il proprio consenso, l'interessato viene informato di ciò. Il consenso è revocato con la stessa facilità con cui è accordato [...]» Consiglio dell'Unione Europea, *Proposta di regolamento del Parlamento europeo e del Consiglio concernente la tutela delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali e la libera circolazione di tali dati (regolamento generale sulla protezione dei dati*, trad. italiana, Bruxelles, 28 gennaio 2016, 5455/16

IL DIRITTO ALLA RISERVATEZZA NELL'USO DEL DATO GENETICO PER SCOPI DI RICERCA: LE
BIOBANCHE

agli interessati di esprimere una volontà consapevole riguardo al fatto che i trattamenti effettuati presso il promotore o i soggetti che con esso eventualmente collaborano (anche al di fuori del territorio nazionale) concernono informazioni che, seppure codificate, come sopra evidenziato, sono riconducibili ai medesimi interessati. L'informativa da fornire agli interessati tramite i centri di sperimentazione deve invece comprendere, anche con formule sintetiche, ma pur sempre agevolmente comprensibili, indicazioni specifiche relative a:

- a) la natura dei dati trattati dal promotore e la circostanza che tali dati vengono trasmessi all'estero;
- b) il ruolo effettivamente svolto dal promotore riguardo al trattamento dei dati e le finalità e modalità di quest'ultimo;
- c) i soggetti o le categorie di soggetti ai quali i dati possono essere comunicati o che possono venirne a conoscenza in qualità di incaricati o di responsabili;
- d) l'esercizio del diritto d'accesso e gli altri diritti in materia di dati personali nei confronti del promotore e degli altri soggetti eventualmente destinatari dei dati (artt. 7 e 8 del Codice).

Al fine di agevolare l'individuazione degli elementi essenziali da precisare nell'informativa, il Garante individua nel prospetto allegato (all. n. 1) un modello di riferimento che potrà essere utilizzato facoltativamente dai promotori per adempiere, tramite i centri di sperimentazione, all'obbligo dell'informativa, in armonia con i principi di semplificazione, armonizzazione ed efficacia previsti dal Codice nel quadro di un elevato livello di tutela dei diritti degli interessati (art. 2 del Codice). Nelle ipotesi in cui lo studio preveda il trattamento di informazioni genetiche (ad esempio, nelle indagini farmacogenetiche o farmacogenomiche) tali elementi devono essere integrati da indicazioni chiare in ordine a profili specifici dell'utilizzo di dati genetici e di campioni biologici individuati nella citata autorizzazione del Garante.¹¹⁵

Inoltre, deve essere cura dei centri di sperimentazione garantire che il personale coinvolto nelle sperimentazioni cliniche e, in particolare, nei colloqui preliminari volti all'acquisizione del consenso informato, sia formato adeguatamente anche sugli aspetti rilevanti della disciplina sulla protezione dei dati personali, in modo da essere in grado di spiegare accuratamente e con completezza agli interessati gli elementi essenziali riguardanti il trattamento dei dati. I promotori, nell'individuare i centri presso i quali condurre sperimentazioni cliniche, devono verificare l'adeguatezza del personale del centro a gestire tale procedura predisponendo, ove

¹¹⁵ Garante per la Protezione dei Dati Personali, Autorizzazione al trattamento dei dati genetici 22 febbraio 2007, punto n. 7, doc. web n.1389918; cfr. anche d.m. 21 dicembre 2007, appendice 14

necessario, appositi interventi formativi. Il profilo della formazione andrebbe considerato anche dai comitati etici nelle valutazioni relative all'idoneità del medico sperimentatore e dei suoi collaboratori»¹¹⁶

Vi è poi il già citato parere *Biobanche e ricerca sul materiale biologico umano* del Comitato Nazionale di Bioetica, secondo il quale il consenso dev'essere «[...] per quanto più possibile specifico ma che, ove necessario e condiviso dal donante, non si limiti all'immediata utilizzazione ma riguardi anche autorizzazioni future coerenti con quelle per le quali è stato effettuato il prelievo»¹¹⁷

Anche nel parere del 16 febbraio 2009, *Raccolta di campioni biologici a fini di raccolta: consenso informato*,¹¹⁸ si propone di adottare, nella necessaria disciplina della informazione e consenso informato alla concessione e utilizzo dei campioni biologici e dati personali associati (cosiddetta "donazione") moduli diversi, proporzionati all'uso previsto del campione e/o dei dati, concordato con il donatore (cosiddetto "consenso ampio, parzialmente ristretto, multi-opzionale, specifico").

In questo panorama così complesso, la scelta dell'ordinamento italiano è quella di un **consenso specifico** per la partecipazione alla ricerca, a meno che non si tratti di indagini statistiche o di ricerche scientifiche previste dalla legge. Nella pluricitata **Autorizzazione del Garante** è inserita la possibilità di conservare ed utilizzare campioni biologici e dati genetici raccolti per la realizzazione anche di altri progetti, limitatamente al perseguimento di scopi scientifici e statistici direttamente collegati con quelli per i quali è stato originariamente acquisito il consenso informato degli interessati. Inoltre, il perseguimento di scopi diversi da quelli originari è consentito solo se una ricerca di analoga finalità non può essere realizzata mediante il trattamento di dati riferiti a persone dalle quali può essere o è stato acquisito il consenso informato, e se i dati sono soggetti ad anonimizzazione, ovvero se il programma di ricerca, oggetto di motivato parere favorevole del competente comitato etico a livello territoriale è autorizzato appositamente dal Garante (ai sensi dell'art. 90 del Codice privacy).¹¹⁹

Nel caso in cui l'interessato revochi il consenso al trattamento dei dati per scopi di ricerca, è

116 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Linee guida per i trattamenti di dati personali nell'ambito delle sperimentazioni cliniche di medicinali - 24 luglio 2008*, doc. web n. 1533155, <http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/1533155>, punto n. 7

117 Comitato Nazionale di Bioetica, *Biobanche e ricerca sul materiale biologico umano*, op. cit., par. 3 pag. 5

118 Comitato Nazionale di Bioetica, *Raccolta di campioni biologici a fini di raccolta: consenso informato*, 16 febbraio 2009

119 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici n. 8/2014*, op. cit., punto 8.1

distrutto anche il campione biologico sempre che sia stato prelevato per tali scopi, salvo che esso non possa più essere riferito ad una persona identificata o identificabile. L'informativa al partecipante deve contenere dei requisiti specifici: essa infatti deve evidenziare «a) che il consenso è manifestato liberamente ed è revocabile in ogni momento senza che ciò comporti alcuno svantaggio o pregiudizio per l'interessato, salvo che i dati ed i campioni biologici non consentano più di identificare il medesimo interessato; b) gli accorgimenti adottati per consentire l'identificabilità degli interessati soltanto per il tempo necessario agli scopi della raccolta o del successivo trattamento (art. 11, comma 1 lett. e) del Codice); c) l'eventualità che i dati e/o i campioni biologici siano conservati ed utilizzati per altri scopi di ricerca scientifica e statistica, per quanto noto, adeguatamente specificati anche con riguardo alle categorie di soggetti ai quali possono essere eventualmente comunicati i dati oppure trasferiti i campioni [...]»¹²⁰. Oltre al tradizionale modello di consenso poi, l'Autorità Garante ha ritenuto opportuno richiedere che «l'attuazione di ricerche scientifiche su isolati gruppi di popolazione sia preceduta da un'attività di informazione presso le comunità interessate anche mediante mezzi di comunicazione di massa su base locale e presentazioni pubbliche, volta ad illustrare la natura della ricerca, le finalità perseguite, le modalità di attuazione, le fonti di finanziamento e i rischi o benefici attesi per le popolazioni coinvolte. L'attività di informazione evidenzia anche gli eventuali rischi di discriminazione o stigmatizzazione delle comunità interessate, nonché quelli inerenti alla conoscibilità di inattesi rapporti di consanguineità e le azioni intraprese per ridurre al minimo tali rischi»¹²¹, inoltre «devono essere resi noti alle comunità interessate e alle autorità locali gli eventuali risultati della ricerca che rivestono un'importanza terapeutica o preventiva per la tutela della salute delle persone appartenenti a tali comunità»¹²².

Centrale poi è la previsione relativa ad **utilizzi successivi di dati e campioni**.¹²³

Il consenso infatti non è più necessario per la realizzazione di progetti direttamente collegati a quelli per i quali era stato originariamente ottenuto. Inoltre, nel caso in cui sia impossibile, a

120 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici n. 8/2014*, op. cit., punto 4.1

121 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici n. 8/2014*, op. cit., punto 5.1

122 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici n. 8/2014*, op. cit., punto 9

123 Si noti che tale questione è stata affrontata dal Garante per la prima volta con l'Autorizzazione del 2011. La versione originale prevedeva la possibilità di conservare ed utilizzare campioni biologici e dati genetici raccolti per la realizzazione di altri progetti, limitatamente al perseguimento di scopi scientifici e statistici direttamente collegati con quelli originari. Sarebbe stato possibile distaccarsi da questo nuovo requisito solo a fronte di una nuova prestazione di consenso o dell'anonimizzazione di dati e campioni.

causa di particolari ragioni, informare gli interessati, malgrado sia stato compiuto ogni ragionevole sforzo per raggiungerli, e nel caso in cui scopi analoghi non possano essere perseguiti mediante il trattamento di dati riferiti a persone dalle quali può essere o è stato acquisito il consenso informato, l'utilizzo di dati e campioni per progetti diversi da quelli per i quali era stato originariamente ottenuto il consenso, è autorizzato in due distinte ipotesi: la prima impone che vengano utilizzati campioni biologici e di dati genetici che in origine non consentono di identificare gli interessati, e richiede che manchino, da parte degli stessi, indicazioni contrarie; la seconda invece si fonda su motivato parere favorevole del componente comitato etico a livello territoriale e su un'apposita autorizzazione del Garante.^{124 125}

124 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici n. 8/2014*, op. cit., punto 8

125 Interessanti sono anche le indicazioni fornite dalle Linee Guida Telethon - SIGU sulle Biobanche Genetiche: «Il consenso deve essere richiesto utilizzando un apposito modulo, approvato dal Comitato Etico dell'ente di appartenenza della biobanca genetica. Nel consenso devono essere esplicitati tutti gli aspetti relativi alla gestione del materiale conservato.

Utilizzo del campione: dovrà essere chiaro che il campione potrà essere utilizzato per ulteriori indagini ad esclusivo scopo diagnostico e/o ricerca, e mai a fini di lucro diretto, in conformità a quanto affermato dall'articolo 21 della Convenzione di Oviedo, dall'articolo 39 del Codice di deontologia medica e dall'articolo 3 della Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea. Inoltre dovrà essere spiegato quale tipo di informazione potrà derivare dall'uso del campione e quali potenziali benefici potranno essere acquisiti per la salute personale e/o di tutta la comunità.

Garanzia del servizio: la responsabilità della gestione e della conservazione del materiale biologico risiede nella struttura ove è situata la biobanca genetica. Tutte le misure strutturali e gestionali devono essere attuate al fine di garantire il mantenimento dell'idoneità del campione. Ciononostante sarà precisato che la struttura non può essere ritenuta responsabile per eventuali danni accidentali che renderanno inutilizzabili i campioni.

Ritiro del consenso: dovrà essere esplicitato che il consenso potrà essere ritirato in ogni momento comunicando il cambiamento di opinione in merito a quanto accordato; in tal caso il campione e le relative informazioni verranno eliminati e non saranno generati ulteriori dati. Il soggetto che ha ricevuto l'informazione deve avere la possibilità di prendere decisioni disgiunte relativamente a:

- autorizzare/non autorizzare la conservazione del proprio campione;
- autorizzare/non autorizzare l'utilizzo del proprio campione per ulteriori studi o ricerche scientifiche;
- volere/non volere essere informato di eventuali risultati o possibilità diagnostiche derivanti da successive ricerche.

Dopo aver firmato il consenso, il soggetto ne riceve una copia controfirmata dal responsabile della Banca a garanzia del rispetto di quanto dichiarato.

Campioni in assenza di consenso informato

La maggior parte delle biobanche di materiale genetico, possiede campioni prelevati in passato a pazienti con rari difetti genetici e conservati senza uno specifico consenso informato scritto. Nel 1996 il Comitato Direttivo dell'*American Society of Human Genetics* in un documento ha dichiarato che l'uso di tale materiale è consentito solo se il campione è stato reso anonimo (*American Society of Human Genetics, Statement on Informed Consent for Genetic Research, 1996. Am. J. Hum. Genet, 59: 471-4*)

Di diverso orientamento è il documento della *European Society of Human Genetics* (2002) in cui si ritiene lecito l'utilizzo di detti campioni in modo identificabile, anche in assenza del consenso informato, purché sia garantita al donatore la stessa tutela di quella riservata ai donatori di campioni con il consenso. In accordo con quest'ultimo parere riteniamo che i responsabili delle biobanche genetiche devono garantire la *privacy* dei campioni secondo le regole della deontologia professionale e delle norme vigenti, senza essere obbligati ad anonimizzare i campioni, al fine di renderli disponibili per eventuali diagnosi ai familiari biologici e per ricerche di utilità comune. In quest'ultimo caso il comitato di bioetica, della struttura ove è situata la banca, deve autorizzare l'uso del materiale biologico.

Campioni prelevati da individui non idonei a prestare il consenso

Un esempio di questo lo si può trovare in un Provvedimento dell'Autorità risalente al 2011, nel quale autorizza l'Istituto Nazionale dei Tumori di Milano a trattare i dati personali, compresi quelli idonei a rivelare lo stato di salute, anche di pazienti risultati deceduti o irreperibili per l'esecuzione dello studio di, anche in assenza del loro consenso informato, limitatamente ai dati e alle operazioni strettamente indispensabili e pertinenti per la conduzione dello studio e nel rispetto di alcune prescrizioni indicate, in ordine agli idonei accorgimenti da adottare nell'estrapolazione dei dati clinici degli interessati dalla banca dati dello studio clinico e nella successiva trasmissione all'Istituto stesso.¹²⁶

Per quanto riguarda il coinvolgimento dei **minori**: il mondo scientifico è quasi totalmente d'accordo, in ambito nazionale ed internazionale, nel ritenere non opportuno includere i campioni dei minori nelle biobanche, se non assolutamente necessario. L'argomento è affrontato in vari documenti. La Convenzione di Oviedo (art. 6) ed il Codice (italiano) di deontologia medica (2014) sono concordi nell'affermare che in caso di pazienti minori (o incapaci) il consenso debba venire dal rappresentante legale. Le Linee Guida SIGU sottolineano come sia fondamentale perseguire il migliore interesse del minore, di conseguenza, quando il risultato del test non consenta di effettuare nessun trattamento preventivo efficace o di migliorare la sua salute, la richiesta del test non costituisce il suo miglior interesse.

Il *Nuffield Council on Bioethics* pone tre criteri nel caso in cui si debba raccogliere materiale biologico su questi pazienti: «minimo rischio, consenso del tutore, assenso del minore»¹²⁷

L'Autorizzazione al trattamento dei dati genetici del Garante afferma che «l'opinione del minore, nella misura in cui lo consente la sua età e il suo grado di maturità, è, ove possibile, presa in considerazione, restando preminente in ogni caso l'interesse del minore. Negli altri casi di incapacità, il trattamento è consentito se le finalità perseguite comportano un beneficio

L'argomento è affrontato in vari documenti. La Convenzione di Oviedo ed il Codice di Deontologia Medica sono concordi nell'affermare che in caso di campioni prelevati a minori, o a maggiorenni infermi di mente, il consenso alla conservazione deve essere accordato dal rappresentante legale. Secondo l'articolo 2 del Decreto legislativo n. 135 del 29 luglio 1999 il consenso può essere accordato da chi esercita legalmente la potestà.

Campioni di cui non si può avere il consenso informato

Esistono situazioni particolari in cui non si riesce, per diverse e insuperabili cause, ad ottenere il consenso informato del donatore del materiale biologico. Questi campioni possono essere utilizzati, limitatamente a specifici usi, se i possibili benefici per le persone e la per comunità sono importanti; ovviamente garantendo tutte le tutele previste per i campioni con consenso» (*Linee Guida Biobanche Genetiche, SIGU e Telethon*, op. cit., pagg. 6-7)

126 Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Ricerca scientifica e privacy (Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano)*, 14 luglio 2011, doc.web n. 1829736, <http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/1829736>

127 *Nuffield Council on Bioethics, Pharmacogenetics Ethical Issues*, <http://www.nuffieldbioethics.org>

diretto per l'interessato e la sua opinione è, ove possibile, presa in considerazione, restando preminente in ogni caso l'interesse dell'incapace»¹²⁸.

Nel 2014 il Comitato Nazionale di Bioetica ha approvato un parere dal titolo *Biobanche pediatriche*¹²⁹: in esso il Comitato si occupa di biobanche pediatriche, caratterizzate dalla raccolta di campioni biologici di minori e finalizzate alla ricerca scientifica. Il documento, partendo dal riconoscimento delle biobanche pediatriche come una preziosa risorsa per la ricerca scientifica, affronta i problemi bioetici emergenti. Richiama i principi etici generali della donazione di campioni biologici (accreditamento delle biobanche, gratuità della donazione, tutela della privacy), affronta alcuni problemi specifici con riferimento alla condizione di vulnerabilità dei minori (consenso informato dei genitori e del minore divenuto adulto, principio di sussidiarietà, valutazione rischi/benefici, diritto a sapere non sapere).

Il Comitato sottolinea che l'interesse e il benessere dei soggetti i cui materiali biologici sono usati per ricerca, a maggior ragione se si tratta di minori, devono sempre prevalere sul solo interesse della società o della scienza. A tal fine, si ribadisce la necessità di una regolamentazione normativa in materia che tenga conto di alcuni aspetti di rilevanza etica: adeguata e dettagliata informazione (interesse scientifico della ricerca, protezione della privacy, tempi e luoghi della ricerca) ai genitori o al rappresentante legale ai fini del consenso che sarà opportuno che sia ristretto o parzialmente ristretto; ascolto della volontà del minore, in rapporto al suo progressivo grado di maturità, e informazione allo stesso in merito alla cessione del suo materiale biologico da parte dei genitori e dei responsabili delle biobanche.

Il Comitato inoltre ritiene necessaria l'istituzione di un organo di controllo per le diverse fasi di conservazione e gestione del materiale biologico e la presenza di un Comitato etico; raccomanda un'adeguata formazione dei ricercatori e del personale della biobanca; auspica un censimento delle biobanche pediatriche e l'opportunità di istituire un Registro Nazionale.

Merita particolare interesse la questione del **diritto a non sapere**. Abitualmente le biobanche non comunicano ai cedenti i dati ottenuti attraverso le ricerche effettuate utilizzando i loro campioni se non su esplicita richiesta dell'interessato, espressa al momento del consenso. Tuttavia, alcuni dati ottenuti dallo studio dei campioni possono fornire informazioni utili alla salute del soggetto (prevenzione, diagnosi, terapia) o a identificarne caratteristiche genotipiche

128 Garante per la Protezione dei Dati Personali, Aut. n. 8/2014, op. cit., punto 6

129 Comitato Nazionale di Bioetica, *Biobanche pediatriche*, 11 aprile 2014, http://www.governo.it/bioetica/pdf/Biobanche_pediatriche2014.pdf

eventualmente trasmissibili all'interno del nucleo familiare (rilevanti nell'ambito di scelte procreative). È ora noto che nell'ambito del diritto all'autodeterminazione, affermato nella nostra società sia sul piano etico che su quello giuridico, con riferimento alle scelte nel contesto delle informazioni genetiche vi sia anche quello diritto a non sapere.¹³⁰

«Per quanto attiene alle biobanche pediatriche, il Comitato ritiene che [...], a fronte di benefici reali e potenziali, sussiste un dovere del ricercatore di informare e un diritto/dovere di sapere dei genitori/rappresentante legale in ragione dell'interesse del minore, anche se ciò comporta un onere sul piano dei costi e sul piano organizzativo per le biobanche, oltre che un onere psicologico per i genitori stessi. Non dovrebbe allora essere consentita ai genitori/rappresentante legale la possibilità di esprimere il proprio dissenso all'informazione e far valere il proprio "diritto a non sapere". Una volta concesso il materiale biologico del minore in forma codificata e tale da poter risalire all'interessato e rilevato come in potenza questi campioni siano una possibile fonte di diverse tipologie di informazioni (sanitarie, biologiche, genetiche, ecc.) è nell'interesse dei genitori e del minore ottenere informative concernenti la salute di quest'ultimo, data la possibilità che si intervenga sotto l'aspetto preventivo e curativo a suo favore. I responsabili della biobanca devono fare il possibile per contattare i genitori o il rappresentante legale del minore e dare l'informativa.

Il Comitato ritiene inoltre necessario che i genitori o il rappresentante legale siano informati, anche qualora si tratti di possibili dati, non esplicitamente ricercati (c.d. *incidental findings*, ossia „risultati inattesi“), che evidenzino patologie genetiche con certa o alta probabilità di insorgenza tardiva allo stato non curabili (es. corea di Huntington).»¹³¹

Questa decisione è stata anche molto criticata da una parte della dottrina e dei componenti stessi del Comitato, vista la delicatezza di questo diritto, sul quale non vi è ancora un'opinione etica comune.¹³²

Alla luce di tutto questo, si evince che i beni costituzionali che entrano in gioco nel campo della

130 Il CNB lo chiama anche "ignoranza del proprio futuro"

131 CNB, *Biobanche pediatriche*, op. cit., pagg. 13-14

132 Monica Toraldo di Francia, in una postilla finale al parere, dichiara il suo dissenso in merito alla questione della violazione del diritto a non sapere, affermando che la conoscenza preventiva di alcuni dati riguardanti la salute, nello specifico malattie ad insorgenza tardiva ed incurabili (al momento), non farebbe altro che scompensare equilibri familiari performanti e porre i genitori ed il minore stesso in uno status di ansia ed angoscia perenni, senza contare i vari condizionamenti psicologici e di vita

ricerca genetica sono diversi da quelli prevalenti nella genetica “curativa”: si intersecano infatti diritti individuali con interessi e diritti collettivi, che riguardano più persone, più soggetti, anche al di fuori del gruppo familiare-biologico.

Se nel caso di uso di dati genetici per tutelare il diritto alla salute si instaura una relazione bidimensionale fra tutela della privacy e tutela della salute, che vede la seconda prevalere; nel caso di utilizzo di dati genetici nel campo della ricerca la questione è diversa. Qui infatti le relazioni che ne derivano sono multidimensionali: coinvolgono infatti la privacy del soggetto donatore, il diritto alla ricerca scientifica, il diritto alla salute di soggetti terzi familiari biologici ed infine anche l'interesse collettivo alla salute.¹³³

Come attuare un giusto bilanciamento?

Appare chiaro, dai vari documenti nazionali analizzati, che **nel Nostro ordinamento prevale la privacy del soggetto donatore**, che ha facoltà di prestare il consenso, ritirarlo, opporvisi, distruggere i campioni, chiedere l'anonimato totale, insomma, ha pieno potere di autodeterminazione.¹³⁴ In tale ottica, la decisione di partecipare ad una ricerca con i propri dati o campioni deve derivare da una scelta autonoma e consapevole, libera da ogni condizionamento, al fine di dare consistenza effettiva al principio del consenso informato: è proprio in questo contesto che la biobanca, in qualità di ente terzo, potrebbe farsi carico di gestire il bilanciamento degli interessi, interfacciandosi fra il soggetto (donatore, che presta il consenso quindi all'utilizzo dei suoi dati) ed i ricercatori interessati ai campioni ed allo studio su di essi.

Ecco allora che in letteratura e dottrina si palesano diversi modelli organizzativi per le biobanche, fra i quali primeggia il cd. *(bio)trust*, in base al quale le biobanche dovrebbero avere due funzioni: dovrebbero occuparsi della gestione delle due dimensioni che caratterizzano i campioni biologici umani, assicurando in particolare, mediante idonee misure tecniche, la riservatezza dei dati personali relativi ai campioni biologici. Inoltre, dovrebbero essere organizzate in modo tale da assicurare che i campioni possano essere fruiti realmente alla stregua di *commons*, ossia di beni a servizio della comunità, curando che la loro distribuzione

133 Considerazioni di Simone Penasa, Conclusioni, in *La disciplina delle biobanche a fini terapeutici e di ricerca*, *Forum di Biodiritto 2010*, op. cit.,

134 A proposito di diritto all'autodeterminazione, nella nota sentenza n. 438 del 2008 la Corte Costituzionale non connette il diritto al consenso al solo diritto alla salute (quindi al 2 comma dell'art. 32 della Cost.), ma anche al diritto all'autodeterminazione, tanto da «configurare il prospettato diritto all'autodeterminazione come diritto distinto dal diritto alla salute, il che lascerebbe pensare ad un ambito di applicazione più ampio di quello del diritto alla salute» (R. Balduzzi, D. Paris, *Corte Costituzionale e consenso informato tra diritti fondamentali e ripartizione delle competenze legislative*, in *Giur. Cost.*, 2008, pagg. 4953-4970)

presso i ricercatori avvenga in modo democratico e trasparente e che il loro utilizzo avvenga nel rispetto della dignità umana.¹³⁵ I materiali biologici ceduti a titolo gratuito non appartengono più ai donatori né d'altro canto alle biobanche che li custodiscono, divenendo patrimonio dell'intera famiglia umana. Le biobanche sono responsabili della gestione dei tessuti e materiali biologici, della tutela della riservatezza. Costituiscono dei mediatori fra mondo della ricerca e comunità salvaguardando la tutela della *privacy* e gli interessi del sapere. In tale visione ai ricercatori sarebbe attribuita una licenza d'uso, non già la proprietà dei materiali. Le informazioni appartengono al donatore che li cede nella formula della "concessione d'utilizzo". La biobanca assume la veste di "custode" di beni preziosi e insostituibili.¹³⁶

135 Così Matteo Macillotti, *Proprietà, informazione ed interessi nella disciplina delle biobanche di ricerca*, op. cit., egli porta ad esempio il modello statunitense: «mani, di vigilare sul rispetto di tali regole. Oltreoceano il National Research Council statunitense ha proposto di creare una banca mondiale di DNA che funga da trustee e fund holder per tutti i soggetti campionati, in grado di contemperare le esigenze del singolo e gli interessi della scienza. Raccogliendo questa suggestione la scholarship d'oltreoceano si è spinta fino ad immaginare un innovativo modello di trust, designato biotrust e plasmato sullo schema dei charitable trusts, mercé il quale disciplinare ogni fase dell'attività di biobanking. Questo tipo di trust si presenta come una struttura complessa, capace di vigilare sul rispetto degli obblighi assunti dai ricercatori, promuovendo la partecipazione dei donatori al governo della ricerca. La struttura si compone infatti di singoli trusts, attraverso i quali i donatori conferiscono i loro interessi proprietari al medesimo trustee, la Biotrust Foundation, un'organizzazione pubblica no-profit che amministra la biobank secondo le modalità e i fini stabiliti. Con l'istituzione del trust, il donatore di tessuti o settlor, mediante il modulo del consenso, esprime formalmente il desiderio di trasferire i suoi interessi proprietari sul materiale biologico al trust. Il settlor nomina quindi un trustee, la Biotrust Foundation, che ha il dovere fiduciario di gestire la proprietà a beneficio della collettività, la quale è designata quale beneficiary. Al trustee compete il compito di distribuire i tessuti ai ricercatori, di conservare le chiavi di accesso all'identità dei tessuti, di tutelare la privacy dei soggetti coinvolti, di controllare che i tessuti vengano impiegati nel rispetto delle norme etiche che ne governano l'utilizzo [...]

In Italia le biobanche potrebbero svolgere le due funzioni indicate all'inizio di questo paragrafo se sottoposte al controllo pubblico e se rese strutturalmente autonome rispetto ai singoli istituti di ricerca pubblici e ai presidi ospedalieri nei quali i ricercatori svolgono la loro attività. Contestualmente le singole biobanche dovrebbero essere inserite in una rete nazionale, al fine di permettere ai ricercatori di poter beneficiare di un più ampio bacino di campioni biologici. L'autonomia della biobanche rispetto al «mondo della scienza» le porrebbe in una condizione di terzietà tale da permettere loro di operare la «scissione» tra la dimensione materiale e la dimensione informazionale personale dei campioni biologici, evitando che debbano essere gli stessi ricercatori ad assicurare la riservatezza dei dati personali relativi ai campioni sui quali loro stessi andranno ad eseguire i loro indagini scientifiche.» (pagg. 233-234)

Simone Penasa, invece, porta ad esempio il modello spagnolo, si veda Simone Penasa, Conclusioni, in *La disciplina delle biobanche a fini terapeutici e di ricerca*, *Forum di Biodiritto 2010*, op. cit., pagg. 347 e ss.

136 Nella riflessione teorico-giuridica statunitense sono state avanzate alcune ipotesi specifiche di inquadramento dei tessuti, come gli **accordi di donazione** (*donation agreements*) e gli accordi fiduciari per finalità non lucrative (*charitable trust*). La prima ipotesi, il *donation agreement*, vincola chi dona ad una specifica e stabile volontà, lasciandolo però libero di attribuire all'atto una forma assoluta o condizionata. Mentre nella donazione incondizionata non si pongono vincoli all'impiego dei materiali biologici, nella donazione condizionale il dono può essere assoggettato a limiti di destinazione o di arricchimento. Ciò consentirebbe di superare le metafore fittizie finora evocate. Nel *charitable trust*, diversamente, gli "interessi proprietari" sui tessuti vengono trasferiti a un custode o garante (*trustee*), investito al contempo dei doveri fiduciari di responsabilità nella destinazione dei benefici a terzi (pubblico, pazienti attuali e futuri). Nell'area europea, alcuni filosofi morali, come **Hansson**, hanno lavorato al tentativo di giustificare, in nome dell'autonomia individuale reinterpretata come dovere di solidarietà, un'estensione dei poteri dei ricercatori di impiegare liberamente materiali e informazioni. Muovendo da una concezione kantiana, Hansson argomenta a favore di un'idea di autonomia ampliata fino a

Uno dei dati più importanti, poi, riguarda il modo in cui sono stati ottenuti i campioni, perché è su questo punto che si concentrano molte delle discussioni in corso sulle biobanche e sulle norme che dovrebbero regolarne il funzionamento.¹³⁷

4 Le biobanche genetiche di popolazione. Dal caso Islanda al caso Catalana

Con “genetica di popolazione” si individua un settore di ricerca nel quale si studia «l’ereditarietà in gruppi di individui, i modelli di variabilità genetica che si trovano all’interno dei gruppi e come questi modelli si evolvono nel tempo. Si tratta di un settore che analizza le modalità secondo cui le leggi di Mendel e gli altri principi della genetica si applicano a intere popolazioni»¹³⁸

ricomprendere il bene(ssere) (*well-being*) altrui, alla luce di un’implicita solidarietà nei confronti di altri esseri umani e del dovere di restituire alla società una parte dei benefici ricevuti (Riflessioni di Mariachiara Tallacchini, *Dalle biobanche ai genetic social network*, op. cit.)

137 Negli U.s.a. ad esempio, è stato compiuto uno dei primi studi di censimento sistematici sulle biobanche, condotto dai genetisti dell’Università del North Carolina di Chapel Hill, e pubblicato su *Genome Medicine* nel 2013. Per quanto riguarda il modo in cui sono stati ottenuti i vari campioni, essi hanno scoperto che se tre quarti dei reperti è stato donato spontaneamente, più della metà arriva direttamente dagli ospedali o dai centri di salute pubblica, è cioè quanto resta dopo un percorso di cura o una partecipazione a una sperimentazione (con il consenso di chi vi è stato sottoposto), mentre il 2% giunge da pratiche commerciali, ossia da “venditori” e una percentuale identica da associazioni di volontariato per la donazione di organi e tessuti. Infine, i finanziamenti per il mantenimento di strutture che sono molto costose arrivano da più fonti: il 57% dal governo, una percentuale simile dalle università cui le biobanche fanno capo, più del 60% dal pagamento richiesto per il servizio, dalla vendita di prodotti a esso collegati o di campioni e il 40% dal non profit. Altro elemento di estrema variabilità sono le dimensioni: si va da quelle che tengono meno di 500 campioni a quelle che ne hanno più di 500.000 (la media è 8.000), mentre per quanto riguarda questi ultimi, si può dire che non c’è pezzo del corpo umano che non sia rappresentato: oltre a sangue, plasma, urina e feci si conservano reperti solidi congelati o pronti per l’esame istologico, cellule di vari tessuti, il liquido cerebrospinale, il midollo osseo, unghie, capelli e, naturalmente, ogni genere di cellule staminali, in primis quelle derivate dal cordone ombelicale e ogni tipo di colture di linee cellulari, sane e no. La natura delle biobanche targate Usa è quindi ibrida sia per modalità di funzionamento che per finalità, e riflette l’organizzazione privatistica del circuito della salute. Secondo Henderson «le biobanche sono il cuore di un’industria nuova e in rapida crescita, il cui ruolo continua ad aumentare nell’ambito della ricerca biomedica, e sono collegate a ospedali e centri di ricerca in modi vari. Ciò rende la situazione molto complessa: ognuna di esse si è sviluppata in tempi e contesti diversi e ha una sua natura specifica, di cui non si può non tenere conto pensando a una maggiore standardizzazione, che pure è necessaria. È improbabile che si giunga a un unico standard, ma bisogna comunque intensificare le ricerche sui modelli più adattabili alle realtà esistenti, e implementarli». Ma questo non è l’unico aspetto da tenere in considerazione. Secondo il bioeticista Tom Tomlinson, della Michigan State University, bisogna pensare anche ai donatori. In un articolo pubblicato su «Hastings center Report», Tomlinson sottolinea infatti che chi vuole donare una parte del proprio corpo deve ricevere una documentazione esauriente e chiara sulle ricerche cui essa sarà destinata, soprattutto se si tratta di studi che possono suscitare controversie etiche e legali, e che chi dona deve essere messo nella condizione di poter ritirare il campione in qualunque momento, qualora si accorgesse che esso venga utilizzato per scopi che non considera opportuni. (Articolo de *IlSole24Ore*, *Biobanche: un discount di tessuti?* 10 febbraio 2013)

138 Cfr L.L. Cavalli Sforza, P. Menozzi, A. Piazza *The History and Geography of Human Genes*, Princeton University Press, 1994 pg 125 ss.

Infatti, fatta eccezione per rari eventi di mutazione, gli individui nascono e muoiono con lo stesso corredo di geni. Ciò che varia col tempo da un punto di vista genetico, ciò che si evolve, è la costituzione ereditaria di un gruppo di individui.

Questo tipo di studio trova applicazione nelle ricerche relative alla biodiversità o alla ricostruzione storica dell'evoluzione dei popoli, nonché in ambito medico, epidemiologico, farmacologico e terapeutico. Esso è utile nella comprensione dei meccanismi di funzionamento della genesi delle malattie genetiche, nelle ricerche epidemiologiche che mirano a individuare il fattore genetico che, fin dalla nascita, causa la malattia; inoltre, incentiva gli studi sull'analisi delle malattie che insorgono nel corso della vita; nonché sollecita lo sviluppo della farmacogenetica e farmaco-genomica nel perseguire il modello della medicina personalizzata, ovvero l'approdo a farmaci sempre più idonei a curare le malattie nelle quali entrino "in gioco" i geni, «*by allowing a better match between the drug and the individual genetic profile*»¹³⁹

Le biobanche genetiche costituiscono un importante strumento di ricerca i cui risultati possono portare benefici alla comunità. Questo "vantaggio per la collettività" viene richiamato nella Dichiarazione sul Genoma Umano, all'art.12, dove si afferma che «l'applicazione del progresso della conoscenza, specialmente nell'ambito della genetica, dovrebbe migliorare la salute degli individui e contribuire al benessere dell'umanità in genere. Inoltre i benefici della genetica dovrebbero essere resi disponibili a tutti, con doveroso riguardo alla dignità e ai diritti di ciascun individuo»

Il Gruppo Europeo sull'etica nella Scienza e nelle Nuove Tecnologie ha dichiarato, a proposito delle banche di tessuti, che «tutti gli stati membri dell'Unione Europea devono aderire al principio che le donazioni di tessuti umani devono essere gratuite, seguendo l'esempio delle donazioni di sangue; questo esclude il pagamento al donatore»¹⁴⁰.

139 Cfr. H. Gottweis, *Biobanks in action. New strategies in the governance of life*, in AA.VV, *Biobanks Governance in comparative perspective*, ed. by H. Gottweis, A. Petersen, Routledge, London/New York, 2008, pag. 24

140 Nel novembre 1991, la Commissione europea ha deciso di integrare la dimensione etica nel processo decisionale per le politiche comunitarie di ricerca e sviluppo tecnologico istituendo il Gruppo di consulenti per l'etica della biotecnologia (GCEB). Il 16 dicembre 1997, la Commissione ha deciso di sostituire il GCEB con il Gruppo europeo sull'etica nelle scienze e nelle nuove tecnologie (GEE), estendendo il mandato del Gruppo a tutti i settori di applicazione della scienza e della tecnologia. Il GEE fornisce alla Commissione consulenza su questioni di carattere etico relative alle scienze e alle nuove tecnologie, sia su richiesta della Commissione che di propria iniziativa. Il Parlamento e il Consiglio possono segnalare alla Commissione questioni da essi ritenute di notevole rilevanza etica. La Commissione, nel richiedere il parere del GEE, stabilisce il termine entro il quale tale parere deve essere formulato. I 15 membri del GEE sono designati "ad personam" dal Presidente della Commissione. Essi agiscono a titolo personale e sono chiamati a consigliare la Commissione in assoluta indipendenza da qualsiasi intervento esterno. Il GEE è un organismo indipendente, pluralista e pluridisciplinare.

Anche la Dichiarazione Universale sul Genoma Umano e sui Diritti Umani dell'UNESCO del 1997, all'art. 1, stabilisce che il genoma umano è patrimonio comune dell'umanità, così come la *World Health Organization (WHO)* e la *Human Genome Organization (HUGO)* sottolineano che il genoma non è di proprietà del singolo ma viene condiviso nell'ambito della famiglia e appartiene a essa, pertanto bisogna regolamentare l'accesso ai campioni da parte dei familiari biologici, purché ciò sia a vantaggio della salute del richiedente o della necessità di verità sulle proprie origini.

Tutta l'umanità deve condividere e avere accesso ai benefici della ricerca genetica.

Esempi e casi eclatanti nell'ambito delle biobanche genetiche (di popolazione) meritano menzione.

Caso Islanda. DeCode Genetics:

L'Islanda è il Paese pioniere, a livello mondiale, delle ricerche sugli studi di popolazione, ed è stato anche il primo che ha dato avvio ad un progetto di raccolta dei dati genetici della sua popolazione. Infatti, sulla base della legge dell'*Health Sector Database* del 1998¹⁴¹, una compagnia biofarmaceutica privata, la DeCode, ha ottenuto la licenza per la costituzione di un database centralizzato (*l'Health Sector Database* appunto) contenente dati sanitari, compresi quelli genetici di tutti i cittadini islandesi. L'Azienda era convinta che, studiando il DNA del popolo islandese, fosse possibile conoscere le basi genetiche delle malattie più comuni, in quanto l'intero popolo dell'isola è considerato "geneticamente puro": tutti i suoi membri discenderebbero da un solo progenitore, e per migliaia di anni sono rimasti isolati dal resto del continente.¹⁴² In realtà la *DeCode* era intenzionata a sfruttare commercialmente la raccolta dei

Tale dichiarazione è tratta dall'art. 5 della Convenzione per la protezione dei diritti dell'uomo e la dignità dell'essere umano nei confronti delle applicazioni della biologia e della medicina (1997)

141 Il 17 dicembre 1998 il Parlamento islandese approva una legge (la n. 139/1998), che autorizza una compagnia privata con scopo di lucro a raccogliere ed elaborare dati sanitari e genetici dell'intera popolazione islandese. *L'Health Sector Database* (il database centrale islandese) è quindi un raggruppamento di tre banche dati con informazioni che possono essere contemporaneamente interconnesse, alla presenza di certe condizioni, per motivi di ricerca. Il primo database è una raccolta di dati contenenti informazioni sulla salute della popolazione (islandese) presente e passata, che viene registrato su un unico database centralizzato (questi dati medici vengono raccolti tutti attraverso il sistema del "consenso presunto"). Il secondo database è una raccolta di dati genealogici, tratti da documenti pubblici e da dati sulle nascite. Il terzo contiene informazioni genetiche che sono state tratte da campioni biologici ottenuti (con un consenso informato) per ricerca da medici.

142 La sostanziale omogeneità genetica degli islandesi rappresenta un tesoro impareggiabile per lo studio e lo sviluppo di nuove medicine. I lunghi secoli di isolamento della nazione, attraverso i quali il DNA dei primi colonizzatori vichinghi è arrivato fino ad oggi pressoché inalterato, l'hanno infatti trasformata in un interessantissimo (e utilissimo) caso di "inbreeding", una serie ininterrotta di incroci endogamici non contaminati da materiali genetici "stranieri". I ricercatori chiamano questo fenomeno "effetto del fondatore", dai padri fondatori di comunità religiose chiuse come gli Amish, in cui è stato identificato per la prima volta,

dati nel settore farmaceutico, in seguito ad un accordo di esclusiva firmato con il colosso *Hoffmann-La Roche*.

In base a questo accordo, la compagnia iniziò a prelevare campioni di sangue per costruire un'immensa banca dati, *l'Health Sector Database*, su cui il Parlamento le concesse i diritti per 12 anni. Questi dati però sono stati raccolti sulla base di un consenso presunto, cioè senza richiesta di approvazione da parte dei cittadini, ma dando loro solo il potere di esprimere eventuale dissenso alla catalogazione secondo un meccanismo di *opt-out*: ciò ha fatto sì che tutte le informazioni non fossero associabili direttamente ai pazienti ma collegate ai *record* tramite una chiave numerica in possesso del Ministero della Salute locale, e che successivamente siano state distribuite in 3 *databases*, connessi in una rete unitaria che agglomera i dati in un computer centralizzato.¹⁴³

La società privata ha dato slancio a una politica di **medicina personalizzata**, tramite la pubblicizzazione di “**oroscopi genetici**”, ossia promuovendo un servizio di fornitura del *genetic make-up* individuale a pagamento (il **progetto deCODEme**), diffondendo l'idea di poter controllare e prevenire qualsiasi tipo di patologia.

La politica di deCODE Genetics ha sollevato, sin dalle sue prime mosse, diversi problemi

ma che si ritrova in altre popolazioni rimaste a lungo separate dal resto del mondo, come è avvenuto in alcune isole dei mari del Sud, o, per l'appunto, in Islanda. Queste "isole genetiche" forniscono ai ricercatori un modo facile, veloce e poco costoso per ricostruire le tracce e il percorso di eventuali geni difettosi, risalendo fino al primo individuo che lo ha introdotto nella popolazione. In questo modo, si possono ottenere preziosissime informazioni su alcune patologie ereditarie, e naturalmente sui metodi e le sostanze con cui combatterle. E' così che il patrimonio genetico si trasforma in patrimonio *tout court*, una vera e propria risorsa economica a cui spesso le grandi aziende biotecnologiche internazionali hanno attinto senza molto rispetto per i diritti dei legittimi proprietari del Dna analizzato.

143 In Islanda la raccolta di tessuti umani è normalmente disciplinata dalla legge sulle biobanche n. 110/2000, che differenzia il caso di donazione diretta alla banca dati dal caso di raccolta di campioni prelevati per altre finalità: nel primo caso infatti si richiede che il donatore presti il proprio consenso scritto alla raccolta, e che il campione sarà conservato all'interno della banca dati in via permanente; nel caso invece di donazione indiretta, quando i campioni sono raccolti per fini terapeutici o medici, il consenso del paziente è invece presunto, salvo espresso rifiuto, dopo che gli sia fornita per iscritto dal medico l'informazione circa l'eventualità di tale trasferimento. Tale sistema è considerato in contrasto con la legge islandese sulla protezione della riservatezza nel trattamento dei dati personali, la n. 77/2000, che invece richiede il consenso dell'interessato e tale principio viene derogato solo in alcuni casi. Nel caso in cui il trattamento sia necessario a scopo di ricerca statistica o scientifica, a condizione che la riservatezza delle informazioni sia protetta da adeguate misure di salvaguardia, e che si versi in casi ben specificati dalla legge stessa (art. 8). Ad ogni modo il trattamento può essere autorizzato dall'Autorità garante per il trattamento dei dati personali qualora sia considerato di urgente interesse pubblico (precisazioni ed osservazioni di Elisa Stefanini, *Dati genetici e diritti fondamentali*, Cedam ed. (Padova) 2008). Senza contare che le disposizioni di legge *sull'Health Sector Database* paiono inoltre in contrasto con quanto previsto dalla legge sui diritti del paziente n. 74/1997, che richiede il consenso per la sottoposizione a qualsiasi ricerca medica; tuttavia, continua la Stefanini, la legge *sull'Health Sector* è cronologicamente successiva a quella sui diritti del paziente, oltre a distinguersi sulla base di un criterio di specialità. Non si può però trascurare che l'Islanda ha ratificato la Convenzione di Oviedo con legge del 12 ottobre 2004, entrata in vigore il 1 febbraio 2005, recependo così quell'insieme di principi della Convenzione che evidentemente stridono con il meccanismo del consenso presunto.

giuridici, tra i quali la legittimità o meno della “delega” da parte dello Stato nei riguardi di una società privata a trattare i dati dell’intera popolazione: in questo caso chi è il titolare del diritto di proprietà delle informazioni genetiche della popolazione?

Rodotà, a tal proposito, pone tre interrogativi: «è lecito vendere il genoma di un’intera popolazione? È legittimo che si costituiscano dei monopoli in questo settore? Si può davvero parlare di tutela della riservatezza attraverso l’anonimato di informazioni dalle quali è comunque facile identificare i portatori di determinate malattie? Come ben si vede, qui si cumulano argomenti contro le schedature genetiche di massa, contro la trasformazione del genoma in merce, contro la totale trasparenza genetica delle persone. È indubbio che alcune delle critiche sarebbero state evitate se i dati raccolti fossero stati messi a disposizione dell’intera comunità scientifica, a parità di condizioni e senza chiedere contropartite di carattere economico. Ma l’obiettivo degli Stati era proprio quello di realizzare un profitto grazie allo sfruttamento di un bene particolare e unico, appunto il patrimonio genetico delle popolazioni, che pure dovrebbe essere un bene comune, sottratto alle logiche dell’appropriazione privata [...]»¹⁴⁴

A quattro anni di distanza gli islandesi si ribellarono: 20.000 cittadini chiesero di essere esclusi dal programma.

Ad aprile l’Iceland Medical Association sottopose l’*Act on a Health Sector Database* al 153° *World Medical Association Council* che riaffermò il proprio impegno alla riservatezza con i pazienti, il principio del consenso informato e della libertà di ricerca scientifica. Il Regolamento attuativo dell’*Act on a Health Sector Database* fu pubblicato il 22 gennaio 2000; nello stesso mese la deCODE ottenne la licenza per creare il database e la Commissione per la protezione dei dati fu incaricata di sorvegliare sulla corretta attuazione del Regolamento in merito alla sicurezza dei dati e alla garanzia della privacy.

Nel 2000 l’Althingi (il Parlamento islandese) votò l’*Act on Biobanks* che, costituisce il primo esempio di legge nata per regolare le biobanche a fini di ricerca scientifica. Il progetto di legge era stato stilato da un gruppo di lavoro costituito da “vari specialisti” incaricati dal Ministero della Salute. Non fu invece creata né ascoltata una commissione etica; la Commissione per la protezione dei dati produsse un documento critico sugli aspetti legati al consenso informato, documento che fu ignorato. L’*Act on Biobanks* estende il consenso presunto dalle informazioni

144 Stefano Rodotà, *La vita e le regole*, op. cit. pagg. 186 - 187

ai campioni biologici, distinguendo fra materiali donati per studio scientifico e conservazione in biobanche e materiali prelevati per analisi diagnostiche o trattamenti clinici.

Per i campioni destinati alla ricerca l'articolo 7 stabilisce che debba essere ottenuto il consenso informato per il prelievo. L'articolo 9 però stabilisce che «Il consiglio della biobanca può, se l'Autorità per la protezione dei dati e il Comitato Nazionale per la bioetica approvano, autorizzare l'uso di campioni biologici per scopi diversi da quelli per cui erano stati originariamente raccolti, stabilito che siano in gioco interessi importanti e che i benefici superino qualsiasi inconveniente al donatore del campione o ad altri.»¹⁴⁵

Il donatore ha diritto di ritirare il consenso e chiedere la distruzione del campione ma i materiali e le informazioni ricavati dallo stesso campione nel corso delle ricerche non saranno distrutti. I campioni raccolti per analisi cliniche e durante trattamenti sanitari possono essere accettati per la conservazione in biobanche senza necessità di consenso informato. Il paziente potrà revocare il consenso presunto per la conservazione in biobanca ma, richiamando l'articolo 9, di fatto viene annullata questa possibilità.

La questione deCode è però diventata (tristemente) famosa anche per la sentenza emessa dalla Corte Suprema Islandese, che, nel 2003, si è trovata a decidere su un controverso caso. Essa infatti venne adita da una bambina, rappresentata dalla madre in quanto all'epoca minorenni, che ricorreva per conto del padre deceduto al fine di far escludere i dati di quest'ultimo dall'*Health Sector Database*, in quanto si era vista negare la richiesta dal Direttore Generale della Sanità. La Corte Distrettuale di Reykjavik aveva respinto l'appello, sostenendo che, essendo i dati anonimizzati, la ragazza non avesse legittimazione ad agire.

Il 27 novembre 2003 la Suprema Corte ribaltò la decisione affermando **l'esistenza di un interesse personale per la ricorrente, dal momento che la grande quantità di informazioni raccolte rendeva possibile identificare direttamente gli individui coinvolti.**

Giudicò quindi l'*Act on a Health Sector Database* anticostituzionale.

Questa sentenza è molto significativa in quanto per la prima volta viene riconosciuto che un soggetto diverso da colui dal quale i dati genetici sono stati tratti ha un interesse personale giuridicamente rilevante alla riservatezza degli stessi. Nella comunanza del 50% fra le informazioni genetiche del padre e della figlia ha prevalso il diritto di controllo su tali dati, ampliando così la categoria dei soggetti interessati al trattamento dei dati personali (in questo

145 *Biobanks Act* no 110/2000

caso genetici).¹⁴⁶

Alla fine la *deCode Genetics* nel 2003 ha accantonato il progetto *dell'Health Sector Database* e nel 2009 ne è stato dichiarato il fallimento. Il 21 gennaio 2010 è stata dichiarata la nascita della new deCode nota come *DGI Resolution Inc* ricapitalizzata dalla *Saga Investments*.

Nel 2012, deCode è stata acquistata dal gruppo biotecnologico Amgen, con l'obiettivo di mettere a frutto le informazioni genetiche accumulate negli anni per lo sviluppo di nuovi farmaci. La nuova compagnia intende proseguire la ricerca in campo genetico e diagnostico, garantendo che la proprietà dei dati rimanga in capo ai donatori e che i dati stessi vengano gestiti in modo autonomo.

Caso Catalana:

All'inizio degli anni '80 un famoso urologo e ricercatore presso l'Università di Washington iniziò a raccogliere a scopo di ricerca gli "scarti operatori", per i quali aveva chiesto ed ottenuto il consenso informato dei pazienti. Tali tessuti venivano via via stoccati nei congelatori della *Genito-Urinary (GU) Biorepository* insieme agli altri materiali biologici provenienti dal reparto di urologia dell'ospedale universitario. I campioni, costituendo un importante capitale scientifico ed economico, vengono spesso trasferiti ad istituti esterni all'università per motivi di studio e ricerca. Nel 2003, a seguito dei dissidi che sorgevano frequentemente a causa di questi "passaggi illeciti", l'Urologo lascia la Washington University e si trasferisce presso la Northwestern University di Chicago, per ricoprire il medesimo ruolo. Avendo la necessità di utilizzare nelle sue ricerche i campioni di tessuto umano contenuti nella *biorepository* dell'università precedente, inviò una lettera ai suoi pazienti chiedendo loro di sottoscrivere il modulo che aveva allegato affinché il proprio campione venisse trasferito presso la Northwestern.

146 Amedeo Santosuosso, in *Diritto, scienza e nuove tecnologie*, op. cit., esprime molte perplessità su questa sentenza. «Se, come sembra, la sentenza ritiene fondante la stretta relazione padre-figlia, ma la semplice parziale condivisione del patrimonio genetico, da questa sentenza potrebbero derivare molte conseguenze anche paradossali, come, ad esempio, che diritti analoghi a quelli riconosciuti alla figlia-ricorrente siano riconosciuti anche a coloro che hanno genitori in vita e poi ai nipoti, in quanto condividono un quarto della porzione variabile del loro genoma ocn i loro nomi, e così via [...] Per evitare effetti di take genere, dobbiamo chiederci se le differenze nei gradi della quota condivisa del patrimonio genetico determinino differenze di principio e, di conseguenza, differenze tra i diritti che sono (o che devono essere) riconosciuti. Altrimenti, se i diritti sono riconosciuti indipendentemente dalla quantità di condivisione o dalla distanza genetica» (pagg. 124-125)

Molti pazienti inviano tale missiva ma la Washington University non accoglie la loro richiesta, sostenendo di essere l'unica proprietaria dei tessuti umani donati.¹⁴⁷ Tuttavia, in via preventiva e cautelare, l'Università investe della questione la *District Court for the Eastern District of Missouri*, al fine di vedersi riconosciuto il diritto di proprietà sui materiali biologici.

La *Washington University* sostiene che, prestando il consenso informato e volontario alla conservazione dei materiali biologici, i pazienti hanno trasferito i diritti proprietari alla *biorepository*, la quale può disporne a sua completa discrezione.

Da parte sua il dott. Catalona afferma che i materiali biologici appartengono ai pazienti e che molti di loro hanno sottoscritto, alla sua partenza, un modulo con il quale hanno richiesto di trasferire i materiali alla *Northwestern University*. A fronte di tale richiesta la WU non ha pertanto alcun diritto di trattenere i materiali. A conforto di questa tesi il dott. Catalona rileva come il modulo del consenso sottoscritto dai pazienti dia la possibilità di ritirare il consenso prestato in qualsiasi momento. Questa prerogativa è, secondo l'urologo, un chiaro indice di come la proprietà dei materiali biologici rimanga in capo ai pazienti. Inoltre, egli sottolinea che la cessione dei tessuti alla *biobank* non perfeziona un negozio di *gift of property*, con il contestuale trasferimento dei diritti proprietari, ma al contrario si instaura un rapporto di *bailment*, nel quale, come noto, il *bailee* acquisisce soltanto il diritto al possesso del bene, non la proprietà.¹⁴⁸

La vicenda si conclude con la sentenza pronunciata il 31 marzo del 2006 della Corte distrettuale del Missouri la quale stabilisce che:

- 1) la WU è proprietaria di tutti i materiali biologici, inclusi il sangue, i tessuti e i campioni di DNA contenuti nella *biorepository*;
- 2) né il dott. Catalona né alcun altro ricercatore che conduce ricerche per conto della WU ha alcun diritto o interesse proprietario sui tessuti conservati nella *biorepository*;
- 3) la *Medical Consent Authorization* predisposta dal dott. Catalona, inviata ai partecipanti alla ricerca e da questi sottoscritta, non costituisce un titolo valido ed efficace a trasferire

147 «Mi avete affidato i vostri campioni di tessuto e io li ho usati per la ricerca che servirà a migliorare le cure per voi e per molte altre persone nei prossimi anni», ma “per continuare questo lavoro ho bisogno del vostro aiuto e del vostro consenso”. Alla lettera allega un modulo che i pazienti avrebbero dovuto sottoscrivere ed inviare alla Washington University di Saint Louis, che recava la seguente dichiarazione “Vi prego di restituire i miei campioni al prof. Catalona della Northwestern University di Chicago. Li ho affidati a lui perché fossero usati a sua discrezione e con il suo espresso consenso a scopo di ricerca» cfr. Matteo Macillotti, *La disciplina giuridica delle biobanche*, op. cit.

148 Sintesi di Matteo Macillotti, *La disciplina giuridica delle biobanche*, op. cit.

la proprietà o il possesso dei materiali biologici custoditi presso la *Repository*.

In sintesi, l'Università originaria venne dichiarata come unica proprietaria di tutti i materiali biologici contenuti all'interno del proprio *biorepository*, e si nega al dottor Catalona qualsiasi pretesa sui tessuti oggetto della controversia, asserendo che la cessione fatta dai pazienti costituisce un dono libero e gratuito alla ricerca per il beneficio della società.

La Corte infatti ha sottolineato che la ricerca medica può progredire solo se l'accesso ai materiali biologici alla comunità scientifica non è ostacolato dalle istanze dei singoli privati.

Una regolamentazione è necessaria anche per evitare che i campioni vengano trasferiti da un istituto all'altro (dai donatori stessi) o addirittura venduti al miglior offerente. Quest'ultimo, purtroppo, non è un fenomeno sconosciuto, nemmeno in Italia. In seguito alla discussa sentenza che ha abolito il divieto di fecondazione eterologa sancito dalla legge n. 40/2004 (la sentenza della Corte Costituzionale n. 151/2009), si è dato avvio a delle vere e proprie pratiche di **“corrispondenza di gameti” fra varie biobanche dell'Europa**. Essendo i gameti irreperibili nel Nostro Paese, sono stati stanziati molti soldi pubblici dai vari ospedali italiani per **acquistare i gameti presso le migliori biobanche europee.**¹⁴⁹

149 Da un articolo de *L'Avvenire*, del 15 febbraio 2015, *Al Supermarket della vita umana*: «La più diretta e immediatamente comprensibile è la danese **Cryo**: un'home page interattiva in cui è possibile selezionare in tre semplici mosse razza, colore dei capelli e degli occhi (volendo anche per sfumature) e accedere ai donatori che rientrano nelle caratteristiche preferite. La schermata che sia apre a questo punto è stupefacente. Con la ricerca avanzata si utilizzano filtri relativi ad altezza, peso e gruppo sanguigno, ma la possibilità di scelta è così mirata che sono previste alcune finestrelle decisamente più impegnative: il donatore ha scelto di rimanere anonimo o no? Qual è la motilità dei suoi spermatozoi? E quante unità di sperma sono disponibili da quel donatore? Scegliendo un donatore dall'elenco di questa bancarella della vita che un ospedale italiano ha scelto come fornitore si accede alla sua scheda, con foto da bambino («fornita volontariamente per aiutare i futuri genitori nella scelta») con la possibilità di sentire la sua voce. In pratica, una conoscenza virtuale col padre del proprio figlio. Quanto ai prezzi, dipendono da una serie di fattori quali il tipo di donatore (anonimo o no), il suo profilo (*basic* o *esteso*), la motilità degli spermatozoi e il tipo di trattamento cui sono stati sottoposti. Il prezzo aumenta per sperma purificato, con una maggiore motilità, da donatore non anonimo e di cui è disponibile un profilo dettagliato. Esempio: se per due provette di seme non purificato di discreta motilità da donatore anonimo il prezzo base è di 184 euro (più Iva, del 25%), da donatore non anonimo il prezzo lievita a 460 euro, sempre Iva esclusa. Più spese di spedizione, più eventuali tasse relative per esempio ai contenitori. Mediamente un'aggiunta di 250 euro, cui vanno aggiunte le eventuali spese per il deposito in proporzione al tempo di fermo del seme: 40 euro per 3 mesi, 440 per 5 anni, 820 per 10. Pagamento in contanti, bonifico, assegno o carta di credito. C'è anche l'opzione-vip: donatore esclusivo a 12mila euro. L'azienda comunque consiglia di verificare i prezzi donatore per donatore e sottolinea come la possibilità di accesso all'intero catalogo sia gratuita.

La **Nordic Cryobank** è molto più discreta nel presentarsi, ma poi, grazie a un link sobriamente indicato, rimanda alla European Sperm Bank dove si apprende che il prodotto è disponibile a un costo che varia dai 214 ai 429 euro per unità, più i costi della spedizione (275 euro). Qui tuttavia per chi volesse approfondire le caratteristiche del donatore si pagano 25 euro in più per ogni passaggio dell'accesso al profilo. Con soli 100 euro però si ottiene un lasciapassare di tre mesi.

La trasparenza trova un limite sul fronte femminile, dove le due banche di ovociti prescelte - la **Ovobank Spain** e la **Imer Biobank** - sono molto più reticenti sui costi, limitandosi a sottolineare (ma non nella versione italiana!) che la Pma con ovodonazione è una procedura costosa per tre motivi: la datrice riceve un compenso per gli inconvenienti del trattamento e del prelievo di ovociti; le vanno pagati i farmaci necessari; il processo di

Caso dell'Uk Biobank

La UK Biobank Limited è una *charitable company* a responsabilità limitata con sede a Stockport, Greater Manchester, avviata dal 2007, è finanziata da enti pubblici raccoglie tessuti biologici e informazioni sanitarie, sullo stile di vita e sulla storia medica di circa 500.000 soggetti volontari di età compresa tra i 45 e i 69 anni al momento del prelievo, destinati ad essere monitorati per un periodo di trenta anni. Dal marzo del 2012 il Biobank set di dati è stato aperto alla partecipazione di ricercatori. La risorsa è disponibile in forma anonima per gli scienziati provenienti dal Regno Unito e al di fuori, che lavorino nel settore pubblico e privato, per l'industria, il mondo accademico ed enti non profit, previa verifica delle finalità della ricerca legate alla salute e all'interesse pubblico. Le loro scoperte dovranno essere pubblicate e i loro risultati verranno aggiunti nel database in modo che altri esperti di salute pubblica possono utilizzarli.

Tuttavia, nel Regno Unito non è stato emanato alcuno strumento legislativo specifico che regoli il funzionamento di questa raccolta, per cui sono molti i regolamenti ed i principi di common law ad essa applicabili, che si aggiungono ad un'ampia serie di strumenti di soft law, dichiarazioni, raccomandazioni e linee guida elaborati da vari enti professionali e comitati etici.

L'unico strumento legislativo rilevante in materia è lo *Human Tissue Act 2004 (HTA)*¹⁵⁰, che richiede un *appropriate consent*. Giova sottolineare che il consenso non è richiesto per l'utilizzo di *relevant material* a scopi di ricerca, qualora tale materiale provenga da persona vivente, la ricerca sia eticamente approvata secondo la regolamentazione emanata dal Segretariato di Stato, ed il ricercatore non sia in grado di identificare l'individuo dal cui corpo provenga il tessuto. Pertanto, in considerazione della deroga prevista nell'HTA rispetto all'utilizzo di *relevant material* a scopo di ricerca, diventa rilevante ancora il fatto

estrazione degli ovociti ha un costo a parte. Ma, evidenzia la Ovobank, i loro ovociti sono più convenienti perché hanno ottimizzato il metodo e le spese per i donatori: «Ottenendo più lotti da ciascun donatore, le spese sono ripartite tra i destinatari in modo che il prezzo diminuisce senza compromettere la qualità del trattamento». Chi e perché vende le proprie cellule riproduttive resta un mistero, dal quale è meglio stornare l'attenzione.

Scorrendo i vari forum di aspiranti madri si scopre facilmente che un pacchetto di ovociti dalla Spagna è tutt'altro che economico: l'importazione di uno stock di gameti femminili, trasporto incluso, costa tra i 2.800 e 3.500 euro. Sottraendo al totale il ticket pagato della coppia (nei Lea si parla di 250 euro, ma la Toscana parla di 500), il resto graverebbe sull'ospedale e, quindi, sui conti regionali. Considerando che per le donne sotto i 43 anni è possibile accedere a tre trattamenti di Pma, con impiego ogni volta di nuovi ovociti, e moltiplicando per le coppie che chiedono l'eterologa, la cifra in carico al pubblico si fa consistente. Ma ce l'hanno venduto come un "diritto»

150 *Human Tissue Act, 2004 c. 30*, <http://www.legislation.gov.uk/ukpga/2004/30/contents>

dell'identificabilità o meno del tessuto, in quanto solo in presenza di tale condizione l'HTA potrà applicarsi. In ogni caso *l'UK Biobank Ethics and Governance Framework* pone il requisito del consenso alla partecipazione al progetto di ricerca.¹⁵¹

Caso dell'Estonia

Una legge sulla ricerca genetica umana del 2000¹⁵² ha creato il progetto *Gene Bank*, definita come un *database* formato da campioni di tessuto, descrizioni di dna, descrizioni sullo stato di salute, genealogie, dati genetici e dati che consentono l'identificazione del donatore, senza alcuna distinzione tra la raccolta dei campioni da un lato e delle informazioni dall'altro.

Dopo questi casi più famosi, alcuni Paesi hanno deciso di studiare soluzioni di *governance* che permettessero di adattare la struttura delle biobanche alle distanze che, mano a mano, si andavano delineando.

Graeme Laurie¹⁵³ ha definito questo approccio *reflexive governance* e ha argomentato che sia la soluzione preferibile nel caso specifico delle biobanche perché in grado di adattarsi a tre caratteristiche peculiari:

- la diversità di scopi e materiali, che costituisce una ricchezza per le biobanche ma un problema per la definizione di una legge;
- l'incertezza degli obiettivi, che cambiano con il progredire della ricerca ed in funzione di nuove scoperte e di nuovi bisogni;
- i limiti temporali che non sono noti.

Parallelamente alle tre caratteristiche le biobanche devono ispirarsi a tre principi:

- l'integrità dei fini, per mantenere la propria credibilità nei confronti dei donatori, per i quali devono essere espliciti la natura e i limiti del consenso
- la proporzionalità delle azioni, per la quale i benefici in termini di interesse per la salute e il bene condiviso derivanti dalle azioni sono commisurati ai rischi per la

151 Elisa Stefanini, in *Dati genetici e diritti fondamentali*, op. cit. sottolinea che «la disciplina del Regno Unito è caratterizzata dunque da una netta distinzione a livello legislativo fra l'elemento fisico della raccolta e quello informativo: se al primo, infatti, può applicarsi l'Human Tissue Act, al secondo si applica il Data Protection Act 1998 (DPA), con cui il Paese ha recepito la direttiva europea 95/46 [...]» pag. 142

152 *Inimgeeniuringute seadus*, approvato il 13 dicembre 2000, entrato in vigore l'8 gennaio 2001. Per ulteriori approfondimenti si veda Elisa Stefanini, op. cit., pagg. 137 ss.

153 Graeme Laurie, *Reflexive governance in biobanking: on the value of policy led approaches and the need to recognise the limits of law*. *Human Genetics* (2011) 130:347-356

privacy che il donatore corre;

- la riflessività dell'approccio, che consente di studiare i casi singolarmente e apprendere dall'esperienza.

Questa è la prospettiva della nuova governance delle biobanche: una dimensione partecipativa in cui i cittadini non sono più donatori ma sempre più partners. In quest'ottica **le biobanche diventano bioteche e assumono la funzione di organismi terzi rispetto ai cittadini e ai ricercatori.**¹⁵⁴

Una volta asportati dal corpo, i tessuti umani non conservano alcun legame materiale con il corpo di cui erano parte. Il distacco ne sancisce l'autonomia e l'indipendenza rispetto alle vicende che possono interessare il corpo. Gli interventi e le ricerche effettuati sui tessuti dopo l'ablazione, non hanno alcuna influenza diretta sulla salute del soggetto che ha subito l'asportazione del campione.¹⁵⁵

154 Cfr. Roberto Satolli et al., *Dalla biobanca alla bioteca di ricerca: raccomandazioni etico-giuridiche*, Comitato di scrittura

2009, http://www.tissuebank.it/publicazioni/docUfficiale/DocumentazioneScientifica/OECL_Biobank_IT.pdf

155 E qui Matteo Macillotti, *Proprietà, informazione ed interessi nella disciplina delle biobanche a fini di ricerca*, op. cit., approfondisce la questione legata agli atti di disposizione del proprio corpo ex art. 5 c.c.: «[...] Il che esclude la rilevanza dell'art. 5 cod. civ. Nell'ipotesi in esame, in quanto tale norma regola gli atti di disposizione del proprio corpo inteso nella sua unità, ma perde efficacia quanto il campione diviene altro dal corpo-soggetto. Già prima della formulazione dell'art. 5 cod.civ. regnava concordia in dottrina sul fatto che le parti staccate dal corpo, quando non comportano una diminuzione permanente dell'integrità fisica (come nel caso di tessuti oggetto di ablazione nell'ambito di operazioni chirurgiche o di attività diagnostiche), acquistano a seguito della separazione dal corpo natura di beni mobili disponibili, suscettibili di diventare oggetto di proprietà alla stregua di qualsiasi altro bene. La vexata quaestio ha riguardato semmai il modo dell'acquisto della proprietà dei campioni biologici. È nota la c.d. tesi della separazione propugnata da Carnelutti, in base alla quale si riconosce il diritto di proprietà sulle parti staccate del corpo all'individuo che, prima del distacco, le possedeva naturalmente, in ragione di uno ius in se ipsum. Il diritto di proprietà che ognuno può vantare sul proprio corpo si estende anche alle parti che da esso si separano, le quali, quindi, continuano senza soluzione di continuità a far parte della sfera giuridica patrimoniale del medesimo soggetto. La tesi fu accolta da un giudice di meritonnegli anni '60, il quale affermò il diritto del paziente ad ottenere la consegna dei pezzi anatomici asportatigli nel corso di un intervento chirurgico, sul rilievo che solo a costui spettasse disporne.

Revocando in dubbio l'esistenza di uno jus in se ipsum, la dottrina più recente ha opinato che, a seguito della separazione, le parti corporali, trasformandosi in cose esterne, sono suscettibili di possesso. Sarebbe quindi fondata la presunzione del loro abbandono e legittima la loro appropriazione da parte di chi abbia interesse ad utilizzare tali tessuti, giacché essi «in linea di massima, non offrono alle persone né un interesse di godimento né un interesse di scambio», con la conseguenza che con la separazione tali beni diverrebbero res nullius per derelictio suscettibili di occupazione. La tesi è stata apertamente aversata in giurisprudenza. Nello stabilire che il paziente ha diritto alla riconsegna dei pezzi anatomici separati dal corpo attraverso interventi chirurgici a lui solo spetta la possibilità di disporne, una corte di merito affermò il principio per il quale l'individuo acquista la proprietà della parte distaccata dal suo corpo all'atto del distacco, a meno che, informato della sorte del bene, non accetti volontariamente di abbandonarlo, a pena del risarcimento del danno. Nell'occasione si rilevò che non si può presumere l'abbandono della parte del corpo sulla quale si sia acquisita, in ragione del distacco, la proprietà, quando non è provata la circostanza che la persona dalla quale tali tessuti provengono fosse stata a conoscenza degli ulteriori impieghi a cui tali tessuti sarebbero stati destinati. La decisione si muove sulla scia delle opinioni di quella parte della dottrina che ravvede nel distacco il fatto da cui dipende l'immediato sorgere, a titolo originario, del diritto di proprietà a favore del soggetto dal cui corpo è avvenuta la separazione. Il distacco è classificato tra i fatti suscettibili di far sorgere il diritto di proprietà a titolo originario,

Altri modelli di banche dati

In Russia nel 2014 è stato dato avvio alla costruzione di una banca genetica di tutte le creature viventi ed estinte, e verrà ultimata nel 2018: una vera e propria “arca di Noè genetica” che conterrà il Dna di tutte le creature viventi ed estinte, con un sistema informatico adatto a condividere tutte le informazioni.

In Italia le Regioni hanno avviato una serie di iniziative al fine di organizzare le attività legate al biobanking.¹⁵⁶

rendendo inutile l'atto dell'occupazione. Il diritto in questione sorgerebbe pertanto senza soluzione di continuità, con la conseguenza che la parte staccata dal corpo umano non passerebbe per la condizione di res nullius. Le parti staccate rientrerebbero, infatti, «in una preesistente sfera giuridica personale» dello stesso soggetto. Originale è senz'altro la tesi di chi traccia un parallelismo tra il diritto sulle parti staccate dal corpo e quello sulle opere dell'ingegno. Come un soggetto è proprietario delle opere del suo ingegno, così l'individuo dovrebbe essere ritenuto titolare del proprio sostrato biologico, secondo un'interpretazione estensiva dell'art. 2576 cod. civ. La parte prelevata è, secondo questa costruzione giuridica, una res originata per creazione, seppur con l'aiuto del chirurgo, da parte del soggetto, che perciò dovrebbe esserne il solo titolare. La tesi, tuttavia, trova un limite proprio nel disposto dall'art. 2576 cod. civ. (e si veda anche l'art. 6 della l. n. 360/1941), il quale prevede che «il titolo originario dell'acquisto (...) è costituito dalla creazione dell'opera, quale particolare espressione del lavoro intellettuale». Vi è poi chi, assimilando i frutti naturali alle parti staccate dal corpo, individua un referente normativo per la disciplina giuridica delle parti staccate dal corpo umano negli artt. 820 e 821 cod. civ., estendendo il concetto di fruttificazione. Come si vede le tesi fin qui rapidamente passate in rassegna, anche se differiscono nell'individuare il modo di acquisto della proprietà dei tessuti, sono concordi nel considerare i campioni biologici unicamente come aggregati di molecole e quindi come beni mobili alla stregua di qualsiasi altro bene. Questa visione, tuttavia, è maturata quando i campioni biologici umani, residuati da interventi chirurgici o diagnostici, erano considerati nulla più che scarti operatori e quindi semplici aggregati di molecole. A livello giuridico pertanto l'accento non poteva che ricadere sulla natura materiale del tessuto. Ma con lo sviluppo delle conoscenze e delle tecnologie di ricerca in ambito genetico i campioni biologici umani tendono sempre più ad identificare una fonte privilegiata ed insostituibile di dati medici e genetici utili allo sviluppo della scienza medica. Sono dati che offrono informazioni decisive sullo stato di salute, l'identità biologica, la predisposizione a contrarre determinate malattie, la paternità del soggetto al quale appartengono. Si tratta, come si è rilevato in dottrina, di strumenti di identità biologica. I dati leggibili nei tessuti mantengono, anche dopo il distacco dei tessuti dal corpo, un'indissolubile relazione con l'identità del corpo originario, in quanto estrinsecano il patrimonio genetico di quella persona. Dal punto di vista informativo, quindi, il distacco non sancisce l'autonomia completa del campione biologico dal corpo-soggetto, ma soltanto la possibilità di una sua autonoma circolazione [...]» (pagg. 225-226)

¹⁵⁶ Si ricorda che l'attività di biobanking in questo lavoro è tenuta distinta dalla Banca Dati Nazionale del Dna, sulla quale si apportano solo alcuni cenni. Sulla BANCA DATI NAZIONALE DEL DNA Il Consiglio di Stato, Sezione consultiva per gli atti normativi, ha espresso parere favorevole (la Nostra Costituzione riconosce al Consiglio di Stato la funzione di consulenza giuridicoamministrativa e di tutela della giustizia nell'amministrazione (art. 100 Cost.), nel cui esercizio tale organo opera in posizione terza ed imparziale. La legge che disciplina l'attività di Governo e l'ordinamento della Presidenza del Consiglio ha ribadito che tutti gli atti normativi del Governo e dei Ministri sono sottoposti al parere obbligatorio del Consiglio di Stato (art. 17, L. n. 400 del 1988). Sebbene si tratti di pareri non vincolanti, discostarsi dal loro contenuto indebolisce l'atto, che si espone così ad un probabile annullamento in sede giurisdizionale) sullo schema di d.P.R. Disposizioni di attuazione della L. 30 giugno 2009, n. 85, concernente l'istituzione della Banca dati nazionale del DNA e del Laboratorio centrale per la Banca dati nazionale del DNA, ai sensi dell'art. 16 della legge n. 85 del 2009" [Consiglio di Stato, Sezione Consultiva per gli atti normativi, Adunanza di Sezione 27 agosto 2015, Schema di d.P.R. contenente il regolamento recante "Disposizioni di attuazione della l. 30 giugno 2009, n. 85 concernente l'istituzione della Banca dati nazionale del DNA e del Laboratorio centrale per la Banca dati nazionale del DNA, ai sensi dell'art. 16 della legge n. 85 del 2009; Numero 02473/2015 e data 01/09/2015, reperibile on-line].

Alcune Regioni hanno completato o stanno completando anche un percorso di riconoscimento della rete di biobanche regionali accreditate. Di seguito sono riportate alcune attività:¹⁵⁷

- Rete biobanche Regione Liguria

Le Regioni, in base ad un accordo della Conferenza permanente Stato-Regioni del 25 Marzo 2009, sono responsabili della individuazione delle biobanche da certificare nell'ambito del territorio di competenza. La Regione Liguria, con delibera n.34 della Giunta Regionale del 22 gennaio 2010, ha istituito la Rete regionale ligure comprendente le biobanche presso i seguenti Istituti: Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, Istituto Giannina Gaslini, Azienda

Con la L. 30 giugno 2009, n. 85 è stata disposta l'adesione dell'Italia al c.d. Trattato di Prum, concluso il 27 maggio 2005 allo scopo di contrastare il terrorismo, la criminalità transfrontaliera e la migrazione illegale. Per facilitare l'identificazione degli autori dei delitti, la legge citata prevede che sia istituita, presso il Ministero dell'interno, Dipartimento della pubblica sicurezza, la Banca dati nazionale del DNA, e presso il Ministero della giustizia, Dipartimento dell'amministrazione penitenziaria, il Laboratorio centrale per la banca dati nazionale del DNA (art. 5). Il testo normativo primario dispone che siano adottati regolamenti di attuazione relativi a: a) funzionamento e organizzazione della Banca dati nazionale del DNA e del Laboratorio centrale per la Banca dati nazionale del DNA, modalità di trattamento e di accesso per via informatica e telematica ai dati in essi raccolti, modalità di comunicazione dei dati e delle informazioni richieste; b) tecniche e modalità di analisi e conservazione dei campioni biologici, nonché tempi di conservazione dei campioni biologici e dei profili del DNA; c) attribuzioni dei responsabili della Banca dati nazionale del DNA e del responsabile del Laboratorio centrale per la Banca dati nazionale del DNA, nonché competenze tecnico-professionali del personale ad essa addetto; d) modalità e termini di esercizio dei poteri conferiti al Comitato nazionale per la biosicurezza, le biotecnologie e le scienze della vita (CNBBSV); e) modalità di cancellazione dei profili del DNA e di distruzione dei relativi campioni biologici; f) criteri e procedure da seguire per la cancellazione dei profili del DNA e distruzione dei relativi campioni biologici, anche a seguito di riscontro positivo tra i profili del DNA oggetto di verifica, al fine di evitare la conservazione, nella banca dati e nel laboratorio centrale, di più profili del DNA e più campioni biologici relativi al medesimo soggetto (art. 16).

La legge predetta stabilisce che i previsti regolamenti di attuazione siano adottati su proposta del Ministro della giustizia, del Ministro dell'interno e del Ministro del lavoro, della Salute e delle politiche sociali, di concerto con il Ministro della difesa, con il Ministro dell'economia e delle finanze e con il Ministro delle politiche agricole alimentari e forestali, sentiti il Garante per la protezione dei dati personali e il Comitato nazionale per la biosicurezza, le biotecnologie e le scienze della vita (art. 16, comma 1, L. n. 85 del 2009).

Nel parere in disamina, il Consiglio di Stato osserva che il procedimento di approvazione dello schema di regolamento in concreto attuato non risulta conforme a tale disposizione. In particolare, il vizio procedurale si rinviene a proposito dei Ministri concertanti, le cui comunicazioni risultano prive di una formula adesiva esplicita e specifica, che faccia riferimento alla volontà dell'autorità politica; con riguardo ai Ministri proponenti, la norma primaria impone che costoro siano firmatari del provvedimento normativo e della relazione di accompagnamento, dovendone condividere iniziative e contenuti sul piano politico, mentre nel caso di specie risulta solo che la relazione di accompagnamento è stata firmata dal Vice Ministro dell'interno.

La Sezione consultiva raccomanda che si eviti l'uso di termini in lingua straniera ove sussistano espressioni in lingua italiana atte a descrivere lo stesso oggetto o ad esprimere lo stesso concetto: basti pensare al termine "thermal cyler" in luogo di "termociclatore", o "kit commerciali" che può essere sostituito da "specifici apparati tecnici valicati". L'Amministrazione non si è uniformata al parere reso dal Garante sullo schema di regolamento in parola, secondo cui era necessario individuare con chiarezza le attribuzioni e i compiti in materia di protezione dei dati personali assegnati al titolare e al responsabile del trattamento dei dati, né è stato chiarito che le funzioni di responsabile del trattamento dei dati non possono essere oggetto di delega ad altri soggetti (Parere del Garante per la protezione dei dati personali n. 389 del 31 luglio 2014, *Parere su uno schema di regolamento in materia di banca dati nazionale del DNA e laboratorio centrale per la banca dati nazionale del DNA* - 31 luglio 2014, doc. web n. 3616088,

<http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/3616088>

157 Fonte: Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructures of Italy (<http://www.bbmri.it/home>)

Ospedaliera Universitaria S. Martino di Genova, Ente Ospedaliero Ospedale Galliera.

- Rete biobanche Regione Campania: la Regione Campania ha avviato una serie di iniziative al fine di organizzare le attività delle biobanche di ricerca. Con delibera n.39 della Giunta Regionale del 14 febbraio 2011, la Regione ha infatti inserito le biobanche di materiale umano, ed in particolare le biobanche oncologiche, tra gli obiettivi di carattere prioritario nell'ambito del Piano Sanitario Regionale. Attualmente, la BioBanca Istituzionale (BBI) dell'Istituto Nazionale Tumori di Napoli sta collaborando alla definizione delle linee di indirizzo per realizzare una Rete regionale per le biobanche, definendo i principali aspetti organizzativi e gestionali delle biobanche, al fine di rendere omogenee sul territorio regionale, le procedure finalizzate alla attivazione delle stesse.
- Rete biobanche Regione Sicilia. Il progetto "SIASOPs BioBank", "Sistema integrato per l'armonizzazione delle procedure e la gestione delle biobanche", mira alla costituzione di un network di riferimento multiistituzionale all'interno della Regione Sicilia, che permetta di creare e organizzare sul territorio regionale un network di biobanche, che, partendo dalle infrastrutture fisiche esistenti, rafforzerà gli stessi siti di deposito e garantirà l'armonizzazione e l'integrazione delle risorse individuali delle infrastrutture di ricerca e non. Nel 2015 è stata approvata dall'Ars (Assemblea Regionale Sicilia) una legge che istituisce le biobanche. Il testo specifica i requisiti organizzativi e strutturali per l'istituzione di questi centri.
- Regione Toscana. La Regione Toscana ha approvato con delibera n.974 del 25 novembre 2013 il documento "Indirizzi per lo sviluppo di un'architettura innovativa di Biobanche per la valorizzazione della ricerca in Regione Toscana". Contestualmente, la Delibera avvia il processo di realizzazione di una rete regionale delle biobanche per favorire la partecipazione a progetti e reti europei, ed in particolare a **BBMRI**.
- da Vinci European Biobank (daVEB). La rete daVEB, è un'infrastruttura di ricerca della Fondazione Farmacogenomica FiorGen Onlus ed è ospitata dal Centro Risonanze Magnetiche (CERM), centro di eccellenza in biologia strutturale e metabolomica. La rete daVEB opera come biobanca distribuita sul territorio, avente il sito principale di stoccaggio e l'infrastruttura IT centralizzata situati presso il Polo Scientifico di Sesto Fiorentino

IL DIRITTO ALLA RISERVATEZZA NELL'USO DEL DATO GENETICO PER SCOPI DI RICERCA: LE
BIOBANCHE

(Università degli Studi di Firenze), ed altre Unità di Ricerca delocalizzate nelle province di Firenze, Prato, Pisa e Siena.

- Regione Lombardia. Recentemente, si è assistito ad un notevole incremento nel numero delle Biobanche di istituzioni afferenti alla Rete Oncologica Lombarda (ROL), nonché un miglioramento qualitativo degli standard di tali strutture. La situazione, tuttavia, non è ancora completamente operativa, e per tali motivi ROL ha nella sua progettualità un workpackage che si propone di razionalizzare e armonizzare l'attività delle Biobanche per il loro ruolo "dal lato del paziente", comprendendo il loro ruolo cruciale nello studio di nuovi farmaci "intelligenti" e di nuovi strumenti diagnostici in collaborazione con l'Industria, con il fine ultimo di creare un facilitare la ricerca attraverso una organizzazione basata su una rete di biobanche, offrendo a Regione Lombardia un utile strumento nello sviluppo delle politiche sanitarie. In questo contesto, Regione Lombardia ha varato un programma di sostegno alle attività delle biobanche finalizzato alla creazione di una rete regionale di infrastrutture con elevati livelli di qualità, integrati con analoghe iniziative nazionali e internazionali. Per tale motivo, nel novembre 2012 sono state pubblicate le linee guida per la regolamentazione delle biobanche di ricerca in Lombardia (decreto n.10507) con la definizione dei criteri minimi per l'istituzione della struttura organizzativa, dell'IT, e degli aspetti etico/legali legati a tali attività. Inoltre ROL mira ad implementare una Banca Virtuale dei Tessuti in Lombardia, con particolare riguardo alla metodologia e agli aspetti normativi/giuridici, anche attraverso il coinvolgimento delle associazioni di pazienti.

- Rete Oncologica Lombarda (ROL)

La ROL è una rete di patologie (tumori solidi) che permette la condivisione di informazioni cliniche e la comunicazione tra i medici e le strutture sanitarie che attuano prevenzione, assistono e curano persone affette da tumore. È stata attivata nel 2006 ed è in fase di progressiva estensione a tutte le strutture della Regione.

Lo scopo principale di ROL è quello di migliorare la qualità delle cure con una peculiare focalizzazione sul rapporto costo/efficacia, al fine di garantire il controllo delle spese sanitarie. ROL si basa sulla cooperazione clinica, lo scambio di informazioni e l'integrazione delle strutture per la cura delle patologie oncologiche già esistenti in Lombardia con le organizzazioni di professionisti, orientate alla appropriatezza e sostenibilità diagnostico/terapeutica. A livello

clinico, ROL si basa sulla "evidenza scientifica" attraverso la definizione e l'attuazione di un sistema di linee guida da utilizzare nella pratica clinica per i tumori solidi; tali linee guida sono state definite per consenso dalla Comunità degli oncologi in Lombardia e sono aggiornate annualmente.

Come da usuale prassi adottata dai clinici, ROL mira, oltre alla condivisione di informazioni e criteri per la messa a punto di cure di elevata qualità, al miglioramento di tale qualità attraverso la partecipazione a studi clinici secondo il principio ampiamente accettato che "la cura è migliore con la Ricerca".

- **Rete Ematologica Lombarda (BIOREL).** La REL, come altre reti di patologia, rappresenta un nuovo modello di collaborazione sistematica, finalizzato alla realizzazione di percorsi assistenziali integrati tra gli specialisti di diverse strutture ospedaliere e la medicina territoriale, i medici di medicina generale e l'assistenza domiciliare. Il nuovo modello organizzativo, basato sul collegamento in rete delle strutture sanitarie, è oggi possibile grazie alle nuove tecnologie dell'informatizzazione e della comunicazione. Le reti di patologia possono, infatti, essere considerate dei "reparti virtuali", in cui più soggetti, appartenenti a diverse strutture ospedaliere o territoriali, pur lavorando in situazioni di distanza fisica, possono collaborare al processo di diagnosi e cura del paziente. L'obiettivo strategico della REL, coerentemente con la programmazione regionale, è garantire la migliore accessibilità alle cure per i pazienti ematologici, la qualità delle prestazioni e la continuità assistenziale.
- **BioBanca Oncologica Pugliese (BioBOP).** BioBOP, Network per lo Sviluppo di Biobanca Regionale ed Utilizzo di Tessuti Biologici di Interesse Oncologico per Nuovi Approcci Diagnostici, Farmacologici, Biomedicali in Oncologia, è la Rete regionale delle biobanche pugliesi, attualmente in fase di costituzione. La Biobanca istituzionale dell'Istituto Tumori IRCCS di Bari ha il compito di realizzare la rete regionale per rendere disponibile agli stakeholder materiale biologico di qualità e corredato delle principali informazioni clinico-biologiche in oncologia e nei diversi settori della ricerca biomedica.

Capitolo 5

ULTERIORI APPLICAZIONI DEI TEST GENETICI E PROBLEMATICHE CONNESSE

1. Gli enigmi della medicina personalizzata ed il problema dei test genetici *direct to consumer*: implicazioni etiche e *privacy* compromessa

La diffusione della medicina predittiva ed il conseguente utilizzo dei test predittivi e di suscettibilità hanno contribuito a dare significato al concetto di una nuova “branca” della medicina: la **medicina personalizzata**, cioè «[...] non solamente basata sulla conoscenza (ormai millenaria) della “variabilità fenotipica” degli indici di salute / malattia ben noti alla medicina clinica, ma sulla praticamente ancora inedita possibilità di apprezzare direttamente la variabilità individuale nel rapporto fra struttura genetica, fattori ambientali, stile di vita, storia biografica dell'individuo. Ciò allo scopo di ottenere dati “alla fonte” (da confrontare con quelli fenotipici), operare per una migliore “prevenzione” nei riguardi dei fattori di rischio per la salute; prevedere la migliore scelta dei farmaci e prevenire rischi (anche gravi e talvolta mortali) di una abnorme suscettibilità ad alcuni di essi»¹.

Il problema è che negli ultimi anni la possibilità di analizzare il genoma umano, e di creare quindi un percorso terapeutico *ad hoc* per ogni tipo di patologia a seconda del corredo cromosomico, ha indotto numerosi laboratori diagnostici (sia pubblici sia privati) ad offrire la possibilità di sottoporsi a test genetici (a prezzi relativamente contenuti), creando quindi un nuovo mercato di potenziali consumatori (definiti, come già illustrato in precedenza, “**genocondriaci**”, “**unpatients**”, “**pseudomalati**”)².

I timori per questa vera e propria “corsa al test genetico” si sono concretizzati nel momento in cui le compagnie farmaceutiche e biotecnologiche, i laboratori, e tante altre tipologie di aziende, hanno iniziato a promuovere, soprattutto tramite internet, la vendita di **kit genetici**, che sono

1 Comitato Nazionale per la Bioetica e Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita, *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, 15 luglio 2010, reperibile sul sito http://www.governo.it/bioetica/pareri_abstract/Test_genetici.pdf, a pag. 5

2 Proprio per rispondere all'esigenza sempre più crescente da parte dei pazienti di avere cure personalizzate è nato il **Personal Genome Project**, pensato e ideato da George Church, fondatore della prima banca di dati genetici *open source*, che ha come obiettivo quello di rendere noti i genomi di 100mila volontari (cittadini americani) con informazioni sanitarie annesse. Secondo il parere di molti genetisti, questo costituirebbe un enorme aiuto per la ricerca di tante malattie

direttamente acquistabili dal consumatore (di qui il nome *Genetic Test Direct-To-Consumer, DTC*).³ Il mercato della cd. **genomica di massa** è molto vario: l'azienda *leader* in Europa è l'islandese *De-CodeMe*, il ramo DTC di *DeCodeGenetics*⁴ (un pacchetto completo sul sito *decodeme.com* costa sui 1000 dollari circa, ma la cifra sarà destinata ad abbassarsi); negli Stati Uniti (e forse nel mondo) spicca la *23andme.com*⁵, che è anche la più competitiva nei prezzi. Generalmente i test che vengono offerti (dipende dall'azienda cui ci si rivolge), sono di 4 tipi:

- «a) la suscettibilità genetica ad una serie di malattie;
- b) la probabile risposta individuale ad alcuni farmaci;
- c) la predizione di svariati tratti personali, che vanno dal colore degli occhi alla (presunta) attitudine alla memoria o allo *sprint*;
- d) l'origine familiare ed etnica»⁶.

È quindi possibile acquistare il *kit* genetico direttamente dalla pagina web di queste aziende: una volta ordinato viene recapitato al destinatario in una scatola; al suo interno vi sono delle istruzioni ed un contenitore che il cliente deve riempire con un suo campione biologico

3 Il rapporto della *Human Genetic Commission* "More Genes Direct. A report on developments in the availability marketing and regulation of genetic tests supplied directly to the public" distingue due tipologie generali di test accessibili dai consumatori ed in rete: i *Direct-To-Public* (DTP, test ottenibili senza intermediazione di un esperto, medico o farmacista) ed i *Direct-To-Consumer*

4 La *DeCodeGenetics* fece scalpore, molti anni fa, per aver lanciato il primo studio di massa sul DNA della popolazione islandese (senza il consenso dei diretti interessati), prelevando i campioni direttamente dalle biobanche ospedaliere

5 Sergio Pistoì, *Il DNA incontra Facebook*, op. cit., scrive: «Nel 2008 23andme fu la prima ad offrire una scansione completa del DNA per meno di 1000dollari [...] Oggi il costo è sceso sotto i 300 dollari, che includono un abbonamento a vita alle pagine del sito» (a pag. 17) La 23and me è nota anche per aver brevettato (brevetto US 8543339B2) un algoritmo con il quale è possibile creare la combinazione perfetta fra i gameti nella PMA (*Il figlio su misura*, articolo de *La Repubblica*, 4 ottobre 2013)

6 Sergio Pistoì, *Il DNA incontra Facebook*, op. cit., a pag. 16. Nel libro l'Autore racconta di essersi rivolto alla 23andme.com per ottenere un'analisi del suo genoma, e condivide questa esperienza con il lettore, descrivendo dettagliatamente tutti i processi.

Il Personal Genome Service della 23and Me è stato "chiuso" nel dicembre 2013 dalla FDA americana. In realtà queste tipologie di analisi offerte non scandagliano l'intero genoma umano, risultando spesso imprecise se non errate. Intanto sarebbe bene distinguere fra test prescritti per la diagnosi di patologie genetiche provocate dalla mutazione di un singolo gene («queste malattie sono molte, anche se rare, ma sappiamo perfettamente quale pezzetto di Dna indagare per capire se c'è l'alterazione indicativa di patologia. Questi test non danno problemi di interpretazione, i metodi per l'analisi del Dna sono standardizzati ed il risultato inequivocabile [...]» intervista a Antonio Amoroso, presidente SIGU, da un articolo de *Il Corriere della Sera*, 16 febbraio 2014) e le malattie cd. multifattoriali, nelle quali i geni hanno un ruolo ma solo parziale, in quanto ad influire ci sono altri fattori quali l'ambiente, lo stile di vita, l'alimentazione, etc., di conseguenza i geni responsabili sono collocati in punti variabili, che spesso non vengono individuati correttamente. Di certo è che il test della 23andMe, nonostante sia stato venduto ad oltre 500mila persone, non ha ottenuto l'approvazione della FDA. Nel 2012, quando era già in commercio da 5 anni, per il Personal Genome Service fu richiesta l'autorizzazione come dispositivo medico di classe 2 (ovvero per la categoria di prodotti che non mettono a rischio il paziente e per i quali, se sono simili ad altri già presenti sul mercato, non servono sperimentazioni). La Fda rifiutò l'autorizzazione richiesta, sottolineando che questo genere di test non è analogo ad altri dispositivi medici esistenti.

(generalmente uno sputo, l'analisi viene infatti effettuata sulla saliva); il contenitore deve poi essere rispedito all'azienda che svolgerà il test; entro breve tempo l'acquirente potrà visionare i risultati della scansione del proprio genoma accedendo, direttamente da casa propria, al *database* del laboratorio di genetica con credenziali proprie. Si sottolinea che tutti i siti di genomica personalizzata riportano esplicitamente che le notizie sul DNA di ciascun cliente da loro fornite hanno mera finalità informativa ed educativa; tuttavia, offrendo analisi predittive sulle malattie, appare chiaro come i potenziali consumatori ne siano attratti e credano molto a queste promesse, anche perché le stesse aziende pubblicizzano questa loro attività mettendola a disposizione anche dei medici, i quali potrebbero usare certe informazioni per la salvaguardia dei propri pazienti.⁷

In realtà, le aziende fornitrici dei test genetici DTC, pur attraendo i clienti con promesse di predire condizioni mediche importanti, si guardano bene dal conferire ai propri risultati una valenza diagnostica certificata, anzi, una certificazione non sarebbe nemmeno possibile: nella maggior parte dei casi, le malattie complesse come l'infarto, l'Alzheimer, il Parkinson, i tumori e molte altre hanno sì una componente genetica, ma questa è talmente complessa da non essere per ora riducibile a qualche semplificato test genetico, tanto più fornito senza alcuna consulenza professionale.⁸

In Europa, dove l'offerta di test genetici personalizzati è ancora piuttosto indietro rispetto agli Stati Uniti,⁹ il *Protocollo addizionale per test genetici a scopo medico* ritiene che i test siano

7 Si tratterebbe in realtà di pubblicità ingannevole. Sergio Pistoì, in *Il DNA incontra Facebook*, op. cit., scrive: «A scopercchiare il pentolone è stata un'indagine del *Government Accountability Office (GAO)*, l'analogo statunitense della nostra Corte dei Conti, che ha voluto far luce sulle pratiche di marketing dei principali operatori di genomica personale. Il rapporto del GAO, pubblicato nel 2010, punta pesantemente il dito sull'evidente ambiguità del messaggio che le aziende trasmettono ai loro clienti. [...] Ben 10 compagnie sulle 15 esaminate facevano ricorso, secondo il GAO, a pratiche di marketing dubbie, quando non addirittura fraudolente. Un caso particolarmente a rischio di abusi, secondo il rapporto, è quello di alcuni siti specializzati in genomica nutrizionale (*nutrigenics*) che, all'offerta di test genomici, abbinano la vendita a caro prezzo di supplementi alimentari e integratori su misura rispetto al profilo genetico dei clienti, esibendo peraltro argomenti totalmente privi di fondamento scientifico. [...] Il fatto che ogni compagnia prenda in esame snip e varianti genetiche diverse non aiuta certo a rendere i test omogenei, così com'è eterogeneo il peso statistico che ciascun operatore attribuisce alle diverse varianti, e questo suggerisce la necessità, se non altro, di uno standard di qualità unico per tutti gli operatori. Il *report* investigativo del GAO è stato consegnato a varie agenzie federali tra cui la *Food and Drug Administration (FDA)*, l'ente federale posto a controllo dei farmaci negli Stati Uniti, che ha avviato una serie di consultazioni per valutare se e come regolamentare il settore. [...] Al momento non è chiaro però se la giurisdizione della FDS si estenda anche ai servizi di genomica offerti al consumatore, dato che, secondo la legge, l'agenzia può intervenire solo sui prodotti diagnostici concretamente venduti al pubblico, [...]» (pagg. 92 - 93)

8 Mauro Giacca, *Test genetico a domicilio, così per gioco*, articolo de *Il Piccolo*, 25 settembre 2012

9 Heidi Carmen Howard e Pascal Borry nel 2013 hanno pubblicato uno studio nel quale avevano invitato 300 genetisti provenienti da 28 Paesi Europei diversi a compilare dei questionari inerenti all'uso dei DTC: l'84% degli intervistati trova inaccettabile che non ci sia un contatto "face - to - face" con chi si sottopone ai test

condotti sotto la supervisione medica individuale¹⁰, e l'*European Society of Human Genetics* (ESHG) ribadisce il diritto individuale all'informazione genetica.¹¹

Nel 2010 la *Human Genetic Commission* (HGC) ha elaborato delle linee - guida (ovviamente non vincolanti) per tutelare i cittadini ed anche le stesse industrie fornitrici di test.¹²

Nel 2011 è partita un'iniziativa congiunta da parte dell'*European Academies Science Advisory Council* e della *Federation of the European Academies of Medicine*, con la finalità di migliorare l'efficacia dei DTC e proteggere i consumatori da un loro uso inappropriato, chiarendone gli aspetti scientifici e cercando di costruire delle appropriate competenze scientifiche.¹³

Nei siti di genomica di massa la parola che ricorre più spesso è *empowerment*. «Il termine, difficile da tradurre in italiano, fa riferimento “all'accrescimento spirituale, politico, sociale o della forza economica di un individuo o una comunità e significa sentire di avere potere o sentire di essere in grado di fare”. In definitiva l'*empowerment* sottintende la possibilità individuale di intervenire sul proprio destino. [...] Nel *marketing* della genomica di massa l'*empowerment* assume però un'accezione tutta particolare, che possiamo riassumere in una semplice idea: più sappiamo e meglio è. Se crediamo alle aziende che propongono esami del DNA, ogni informazione sulla nostra suscettibilità genetica è comunque utile perché permette di prendere coscienza dei propri rischi in modo da poter agire e pianificare di conseguenza.»¹⁴

Oggi è molto diffusa la *peer-production of knowledge (participatory surveillance)*: i ricercatori tendono a considerare i pazienti/partecipanti come partner, si parla infatti di **democratizzazione della conoscenza ed empowerment dei pazienti**, per cui non è più possibile ritenere che si possano tener fuori i partecipanti alle ricerche ed ai vari studi di settore.

Famoso è un programma nato in Uk nel 1999: è il movimento del **quantified self (expert**

genetici e quindi un rapporto medico - paziente inesistente (Heidi Carmen Howard, Pascal Borry, *Survey of European clinical geneticists on awareness, experiences and attitudes towards direct - to - consumer genetic testing*, in *Genome Medicine*, 2013, n. 5

10 *Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes*, Strasbourg, 27.11.2008, Art. 7 *Individualised Supervision: «A genetic test for health purposes may only be performed under individualised medical supervision»* (reperibile sul sito <http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Treaties/Html/203.htm>)

11 European Society of Human Genetic, *Statement of the ESHG on Direct-to-Consumer Genetic Testing for Health-related Purposes*, in *European Journal of Human Genetics*, agosto 2010, pagg. 1271 - 1273

12 In tali linee guida si auspicano: consulenza genetica appropriata, personale medico specializzato, informazioni precise e concrete ai consumatori, e soprattutto un elenco degli eventuali rischi ai quali si può andare incontro (da un articolo di BBC News, reperibile sul sito <http://www.bbc.co.uk/news/health-10844495>, 4 agosto 2010)

13 EASAC-FEAM *project on Direct-To-Consumer Genetic Testing*, disponibile su <http://www.feam.eu.com/docs/20110708EASAC-FEAMannouncement.pdf>

14 Sergio Pistoï, *Il DNA incontra Facebook*, op. cit., a pag. 90

patient), un movimento di persone con notevoli capacità informatiche e di programmazione, spesso hackers, che gestiscono direttamente in prima persona le informazioni di tipo sanitario, diventando “*key decision makers in the treatment process*”.¹⁵

Si è passati da **inconsapevolezza che si è tramutata in consapevolezza**¹⁶. Soprattutto nell’ambito della **medicina personalizzata** fondata sulle analisi genetico-molecolari, e concepita come **preventiva, predittiva e partecipativa (p4 medicine)**¹⁷, la possibilità di predire e prevenire una patologia amplia i poteri decisionali del cittadino, i margini di scelta, e soprattutto muta il rapporto medico-paziente. Con la genomica la malattia entra in un *continuum* con la vita sana: aumentano enormemente i margini di controllare (con i farmaci, con lo stile di vita, con i dispositivi di e-Health indossabili) il proprio stato di salute, monitorato continuamente. Elemento fondamentale nella **svolta partecipativa** è stato infatti lo sviluppo di piattaforme web e l’impiego di strumenti IT, che hanno immesso nella realtà virtuale consenso informato alle ricerche e interazioni connesse a materiali e informazioni: grazie al web, all’informazione che corre velocemente, ai big data, agli open data: sembra quasi che sia tutto accessibile, alla portata

15 **EPP. Expert Patient Program.** «*The Expert Patients Programme (EPP) is a self-management programme for people living with a long-term (chronic) condition. The aim is to support people by:*

- *increasing their confidence*
- *improving their quality of life*
- *helping them manage their condition more effectively*

What is an expert patient? Many GPs who care for people with chronic conditions say the patient often understands the condition better than they do. This is not surprising – many patients become experts as they learn to cope with their chronic conditions. There is evidence that, with proper support, people with a chronic condition can take the lead in managing their condition. This helps improve their health and quality of life, and reduces their incapacity. An expert patient is someone who:

- *feels confident and in control of their life*
- *aims to manage their condition and its treatment in partnership with healthcare professionals*
- *communicates effectively with professionals and is willing to share responsibility for treatment*
- *is realistic about how their condition affects them and their family*
- *uses their skills and knowledge to lead a full life* »(<http://www.nhs.uk/NHSEngland>)

Per ulteriori approfondimenti si vedano anche: Tattersal R.L., The expert patient: a new approach to chronic disease management for the twenty-first century, Clin Med (Lond). 2002 May-Jun;2(3):227; Joanne Shaw, Mary Baker, Expert patient”–dream or nightmare? In BMJ 2004; 328 doi:

<http://dx.doi.org/10.1136/bmj.328.7442.723> (Published 25 March 2004) Cite this as: BMJ 2004;328:723

16 Si pensi, ad esempio, al caso di Henrietta Lacks, o al caso Thomas Moore (di cui se ne parlerà nel capitolo 6 dedicato ai brevetti biotech): i pazienti, da soggetti passivi e consenzienti, sono diventati attivi ed attenti a ciò che viene realizzato sul e con il loro corpo. La stessa 23AndMe permette che siano i **cittadini stessi a raccogliere autonomamente i propri campioni e decidere cosa, come e da chi farli analizzare.**

L’Azienda infatti ha reso disponibili, nel settembre del 2012, **Genetic for your App, la prima “App”(lication) per scaricare su tablets e smartphones il proprio genoma** (<https://api.23andme.com>). Cfr. D. Hernandez, *Social Codes: Sharing Your Genes Online*, in «Wired», 11, 2012, <http://www.wired.com/wiredscience/2012/11/social-codes/#more-132544>

17 H. Gottweis-J. Kaye et al., *Biobanks for Europe. A challenge for governance*, cit., pag. 5: «[...] contemporary medicine is moving from “reactive approaches” centered on disease therapy to personalized, predictive, preventive and participatory medicine (“P4 Medicine”) which focuses on the maintenance of health».

di tutti. Ma le tecnologie web non hanno solo ampliato le possibilità di accesso diretto e controllo dei dati, di notizie e informazioni in tempo reale per i partecipanti, ma promettono nuove soluzioni informatiche di tutela dell'identità e privacy dei partecipanti, anche se, al tempo stesso, si stanno creando problemi di *privacy* e *cybercrime* legati alla mole dei dati e ai diritti di proprietà intellettuale.¹⁸

Nascono "movimenti" e fenomeni sociali quali "do it yourself science/citizen science"¹⁹; anche la sopra citata **participatory surveillance** è oramai pratica abituale: già nel 2009 il Presidente USA Obama parlò a proposito di una promessa "sull'essere i fautori/autori delle cose e non solo i meri fruitori di esse", tanto che ha proclamato il 18 giugno come the "*National Day of Making*". Per *participatory surveillance* si intende un «*recent epistemic and social phenomenon, namely scientists and citizens collaborating as "peers" in creating knowledge (or peer-production of knowledge). These different dimensions can be found in joint initiatives where scientists-and-citizens use genetic information and ICT as powerful ways to gain more control over their health and the environment. These practices are deeply changing epidemiological research and surveillance towards what can be called citizen "veillance:" an attitude of cognitive proactive alertness towards the protection of common goods*»²⁰.

Sembra quindi che la finalità terapeutica e diagnostica, che il test genetico dovrebbe avere, lasci spazio ad una finalità del tutto informativa: tante informazioni che possono liberamente essere acquisite dall'interessato (e non solo da lui: una volta consegnati i dati al laboratorio che li deve analizzare, chi assicura che essi vengano utilizzati solo ed esclusivamente per le finalità di analisi? Chi sono i titolari e gli incaricati del trattamento?) per determinare le proprie scelte di vita ed esserne condizionati; senza contare che molto spesso i risultati dei test, senza una guida medica, non vengono compresi dagli interessati²¹.

18 Mariachiara Tallacchini, *Biobanche e i genomic social networks*, op. cit.

19 «DoItYourself/DIYscientists are non-specialists, hobbyists and amateurs, but also an increasing number of professional scientists, doing science outside conventional university or lab settings, and instead in Makerspaces, FabLabs, Hackerspaces, Techshops, innovation and community Xbased labs, or even in their homes, garages and schools. When you cross citizen science with DIY, hacker or maker ways of thinking, the DIY scientist appear as someone who tinkers, hacks, fixes, recreates and assembles objects and systems in creative and unexpected directions, usually using openXsource tools and adhering to open paradigms to share knowledge and outputs with others» (Nascimento Susana, Guimarães Pereira Ângela, Ghezzi Alessia, *From citizen Science to Do It Yourself Science*, European Commission, Joint Research Center Science and Policy Reports (2014), pag. 30)

20 European Commission, JRC Report, Mariachiara Tallacchini, Boucher Philip, Susana Nascimento, *Emerging ICT for Citizens' Veillance*, 2014, pag. 9

21 Si veda anche l'articolo di Bridget M. Kuchn, *Risks and benefits of Direct - to - Consumer Genetic Testing Remain Unclear*, in *Journal of American Medical Association*, October 1, 2008, vol. 300, no. 13

Nei DTC il consenso informato è fittizio, la consulenza genetica non esiste, il diritto a non sapere non viene nemmeno preso in considerazione²².

«Un test genetico dà un risultato che può avere conseguenze diverse a seconda del contesto personale e familiare dell'utente. Il test dovrebbe essere sempre preceduto e seguito da una consulenza da parte di uno specialista in genetica medica ma nella pratica non sempre le cose vanno in questo modo. Questo vale soprattutto quando si tratta di malattie ereditarie trasmissibili, ma una chiara informazione è doverosa anche nei test di suscettibilità per malattie comuni. Il produttore che fornisce test genetici deve rispettare le disposizioni di legge per la reclamizzazione, indicando le caratteristiche ed evitando di enfatizzarne utilità ancora dubbie. I limiti dei test offerti devono essere chiaramente evidenziati ed ogni affermazione di utilità deve essere accompagnata da referenze e pubblicazioni scientifiche. Chi effettua il test deve lavorare secondo standard qualitativi elevati, curando gli aspetti di sensibilità, specificità ed attendibilità del risultato ottenuto. Bisogna considerare che non è solo una comune analisi di laboratorio: un test genetico che può avere un forte impatto sulla persona. Le reazioni dipendono dalla personalità del richiedente, dalla comprensione del risultato e dalle sue implicazioni. Da questo capiamo perché tutto il percorso seguito dall'utente debba essere sempre accompagnato da una consulenza medica esperta.

Quando un utente richiede ad un laboratorio (anche su internet) di effettuare un test genetico senza che sia presente una prescrizione medica, deve essere informato che è necessaria la consulenza di un genetista medico prima e dopo. chi fornisce il test deve essere in grado di esibire le evidenze scientifiche che dimostrino la sensibilità di un marcatore nel rilevare l'associazione con una malattia, calcolare il rischio con metodi statistici standard e utilizzare algoritmi consultabili. Inoltre devono essere rispettati i principali fondamenti di deontologia medica. I dati genetici sono dati sensibili e deve essere assicurata la tutela della riservatezza del trattamento, secondo quanto previsto in materia di tutela della *privacy* e, sul piano relazionale, in base al principio di tutela della confidenza. La persona che si sottopone al test deve aver manifestato in forma scritta il proprio consenso informato, solo dopo che abbia ricevuto tutte le informazioni pertinenti riguardo a benefici, rischi, limiti ed implicazioni dei test. Nel caso che una persona non sia in grado di manifestare e sottoscrivere il consenso informato, qualora il test

²² In realtà alcune aziende garantiscono ai propri clienti la possibilità di lasciare oscurate alcune voci relative a determinate informazioni, in modo da dare la possibilità di ignorare determinate notizie, le quali sono coperte da un "lucchetto" virtuale che può essere aperto solamente con ulteriori e diverse credenziali fornite dalle aziende stesse

sia necessario, è necessaria l'autorizzazione di un rappresentante legale. I test che non siano di diretto interesse dei minori devono essere posticipati fino alla maggiore età, quando essi potranno esprimere legalmente il loro consenso informato»²³.

Il 24 febbraio 2003 è stata approvata la *Dichiarazione del Gruppo Europeo sull'Etica della Scienza e delle Nuove Tecnologie sulla pubblicità per i test genetici su internet*. Nella dichiarazione si legge che «le informazioni attualmente offerte tendono ad essere fuorvianti ed incomplete, soprattutto alla luce della bassa prevedibilità dell'insorgere di patologie sulla base dei risultati di test genetici qualora vi siano caratteri multigenici. Spesso non vi sono sufficienti garanzie che i dati genetici inviati per i test siano stati raccolti rispettando le norme sul consenso degli interessati [...] I test genetici possono avere conseguenze negative se non si accompagnano ad un'adeguata consulenza [...] Le conseguenze individuali e sociali dei test genetici devono essere rigorosamente valutate. Alla luce delle particolari caratteristiche dei dati genetici, è possibile che si verifichi la violazione di diritti fondamentali, in particolare l'eguaglianza. Possono essere messe a rischio sia la salute delle persone sia la riservatezza dei dati sanitari. La pubblicità dei test genetici tende a trasformarli in merce ed a produrre una domanda di test genetici che può avere effetti di disgregazione delle relazioni sociali ed interpersonali»²⁴.

Lo stesso Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita, nel parere *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, sostiene che «I criteri che devono essere tenuti in considerazione per la corretta valutazione del test genetico sono: 1) la sua validità analitica: capacità di identificare il genotipo di interesse. Questo parametro riflette le competenze specifiche del laboratorio che effettua il test, e consente anche di definire che la qualità di un test genetico dipende anche dalla qualità del laboratorio che lo esegue; 2) la sua validità clinica: capacità di predire il fenotipo mediante i parametri classici di specificità, sensibilità, potere predittivo positivo e potere predittivo negativo»²⁵.

Ufficialmente il test genetico è qualificato come pratica medica: «I test genetici costituiscono

23 FondazioneIstud, *Implicazioni etiche, sociali, economiche e cliniche della diagnostica predittiva in Italia ed all'estero*, Programma Scienziati in Azienda - XII edizione, Stresa 26 settembre 2011- 27 luglio 2012, (a cura di) Alessandro Gori, Anastasia Andriotto, Bianca Lauro Geruso, Erica Bertinotti, Francesca Artibani, Marco Salerno, Valeria Stivani (a pag. 23)

24 *European Group on Ethics in Science and New Technologies on advertising genetic tests via the internet, 24 February 2003*, reperibile sul sito http://www.ec.europa.eu/europeangroupethics/docs/statement_ege_advertising_genetic_en.pdf

25 Comitato Nazionale per la Bioetica e Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita, *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, op. cit., a pag. 25

l'applicazione medica attualmente più importante della ricerca genetica»²⁶, dovrebbe essere quindi esperibile da soggetti qualificati con competenze scientifiche specifiche, anche perché solo un medico o un genetista possono svolgere l'attività di consulenza genetica per accompagnare il soggetto nelle difficili scelte dei vari percorsi terapeutici da intraprendere.

Tutte le fonti di regolamentazione dei test genetici prevedono infatti un'unica finalità: quella clinico - terapeutica.

In particolare, la già citata *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici* stilata dal Garante per la Protezione dei Dati personali, all'art. 3, comma 1, autorizza il trattamento dei dati genetici per «le seguenti finalità che non possano essere adempiute, caso per caso, mediante il trattamento di dati o campioni anonimi o di dati personali non genetici: a) tutela della salute, con particolare riferimento alle patologie di natura genetica e alla tutela dell'identità genetica dell'interessato, con il suo consenso, salvo quanto previsto dagli artt. 26 e 82 del Codice in riferimento al caso in cui l'interessato non possa prestare il proprio consenso per incapacità d'agire, impossibilità fisica o incapacità di intendere o di volere; b) tutela della salute, con particolare riferimento alle patologie di natura genetica e tutela dell'identità genetica di un terzo appartenente alla stessa linea genetica dell'interessato con il consenso di quest'ultimo; nel caso in cui il consenso dell'interessato non sia prestato o non possa essere prestato per impossibilità fisica, per incapacità di agire o per incapacità d'intendere o di volere, nonché per effettiva irreperibilità, il trattamento può essere effettuato limitatamente a dati genetici disponibili qualora sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica. Nel caso in cui l'interessato sia deceduto, il trattamento può comprendere anche dati genetici estrapolati dall'analisi dei campioni biologici della persona deceduta, sempre che sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica; c) ricerca scientifica e statistica, finalizzata alla tutela della salute dell'interessato, di terzi o della collettività in campo medico, biomedico ed epidemiologico, anche nell'ambito della sperimentazione clinica di farmaci, o ricerca scientifica volta a sviluppare le tecniche di analisi genetica (sempre che la disponibilità di dati solo anonimi su campioni della popolazione non permetta alla ricerca di

26 *Accordo tra il Ministro della Salute, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano sul documento recante "Linee-guida per le attività di ricerca di genetica medica"*, 15 luglio 2004, art. 1, c. 3, reperibile sul sito <http://www.governo.it/backoffice/allegati/22925-2077.pdf>

raggiungere i suoi scopi), da svolgersi con il consenso dell'interessato salvo che nei casi di indagini statistiche o di ricerca scientifica previste dalla legge o negli altri casi di cui al par. 8.1 della presente autorizzazione. Nell'ambito delle finalità di cui alle precedenti lettere a) e b) del presente punto, l'autorizzazione è rilasciata anche all'esclusivo fine di consentire ai destinatari di adempiere o di esigere l'adempimento di specifici obblighi o di eseguire specifici compiti previsti dalla normativa comunitaria, da leggi o da regolamenti, in particolare in materia di igiene e di sanità pubblica, di prevenzione delle malattie professionali, di diagnosi e cura, anche per le attività trasfusionali e i trapianti di organi, tessuti e cellule staminali emopoietiche, di riabilitazione degli stati di invalidità e di inabilità fisica e psichica, di tutela della salute mentale, di assistenza farmaceutica, in conformità alla legge. Il trattamento può riguardare anche la compilazione di cartelle cliniche, di certificati e di altri documenti di tipo sanitario. Il trattamento di dati genetici e l'utilizzo di campioni biologici per l'esecuzione di test presintomatici e di suscettibilità sono consentiti limitatamente al perseguimento di finalità di tutela della salute, anche per compiere scelte riproduttive consapevoli e per scopi di ricerca finalizzata alla tutela della salute.»²⁷ Senza considerare che, per quanto riguarda i laboratori di genetica, l'Autorizzazione è ad essi rilasciata «limitatamente alle operazioni indispensabili rispetto a dati, parimenti indispensabili, destinati ad essere trattati per esclusive finalità di prevenzione e di diagnosi genetica nei confronti dell'interessato, o destinati ad essere utilizzati ad esclusivi fini di svolgimento delle indagini difensive o per far valere o difendere un diritto anche da parte di un terzo in sede giudiziaria o, ad esclusivi fini di ricongiungimento familiare, per l'accertamento della sussistenza di vincoli di consanguineità di cittadini di Stati non appartenenti all'Unione europea, apolidi e rifugiati»²⁸

La finalità clinico-terapeutica dei test genetici viene ribadita anche nel *Protocollo Aggiuntivo alla Convenzione sui diritti umani e la biomedicina concernente i test genetici per finalità sanitarie*: l'art. 6 del Protocollo, rubricato «*Clinical utility*», dispone che «*Clinical utility of a genetic test shall be an essential criterion for deciding to offer this test to a person or a group of persons*»; l'art. 7, rubricato «*Individualised supervision*», prevede che «*1. A genetic test for health purposes may only be performed under individualised medical supervision. 2. Exceptions to the general rule referred to in paragraph 1 may be allowed by a Party, subject to*

²⁷ Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione Generale al Trattamento dei dati genetici*, n. 8/2014, op. cit, art. 3.1

²⁸ Garante per la Protezione dei Dati Personali, *Autorizzazione Generale al Trattamento dei dati genetici*, n. 8/2014, op. cit, art. 2, lett. c)

appropriate measures being provided, taking into account the way the test will be carried out, to give effect to the other provisions of this Protocol. However, such an exception may not be made with regard to genetic tests with important implications for the health of the persons concerned or members of their family or with important implications concerning procreation choices»²⁹.

Non solo. Anche la *Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici* (adottata dall'Unesco) all'art. 5 dispone che «I dati genetici e proteomici umani possono essere raccolti, trattati, utilizzati e collezionati solo per i seguenti scopi:

- i) diagnosi e assistenza sanitaria, incluso lo screening e i test genetici predittivi; ii) ricerca medica e scientifica, incluso epidemiologica [...];
- iii) medicina legale e civile, procedimenti penali e altri procedimenti giudiziari, [...];
- iv) qualsiasi altro scopo conforme alla *Dichiarazione Universale sul Genoma Umano e i Diritti Umani e il Diritto Internazionale relativo ai Diritti Umani»³⁰.*

Si riportano nuovamente anche le *25 Raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, giuridiche e sociali* redatte dal Gruppo di Lavoro della Commissione Europea, le quali, con la *Raccomandazione numero 6* precisano che:

- «a) i test genetici utili dal punto di vista medico siano considerati parte integrante della fornitura di servizi sanitari;
- b) i test genetici utili dal punto di vista medico non siano mai imposti, ma sempre oggetto di scelte personali;
- c) sia garantita la disponibilità di una serie di informazioni esaurienti da fonti affidabili, quali enti pubblici, medici e associazioni di pazienti, sulla disponibilità di test genetici;
- d) i sistemi sanitari nazionali garantiscano un accesso equo ai test genetici per tutti coloro che ne hanno bisogno»³¹

La genomica di massa ed i DTC hanno generato anche un altro fenomeno, il ***social networking genomico***, definito anche **genoma 2.0 (forse anche 3.0)**: una volta che si ha acquistato il kit genetico per l'analisi del proprio genoma, e dopo aver ottenuto le credenziali per accedere ai risultati *on line*, è possibile condividere tali informazioni con altri utenti, attraverso la creazione

²⁹ Protocollo aggiuntivo alla Convenzione sui diritti umani e la biomedicina concernente i test genetici per finalità sanitarie, 27 novembre 2008, Strasburgo, reperibile sul sito <http://www.coe.int>

³⁰ *Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici Umani*, Sandor Judith, Marco Ventura (a cura di), *L'Unesco e la Bioetica*, Celab ed. (Budapest), op. cit.

³¹ Gruppo di Lavoro della Commissione Europea, *25 Raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, giuridiche e sociali, Raccomandazione n.6*, op. cit.

di vere e proprie piattaforme tecnologiche sulle quali sono visibili i genomi di migliaia di sconosciuti (che hanno ovviamente aderito al programma), entrando quindi in una sorta di **Facebook della genetica**. Un po' dappertutto su internet sorgono comunità virtuali e *blog* dove le persone condividono le loro *snip* e discutono sui loro dati genetici: alcune di queste *community* sono costruite all'interno dei siti "ufficiali" per la genomica di massa, altre invece vengono create ad hoc senza costi aggiuntivi, sui *social network* più comuni quali *Twitter*, *Facebook* e tanti altri.³²

Denisa Kera, esperta di interfacce tecnologiche all'università di Singapore, ha descritto tale situazione in questi termini: «Riducendo la nostra identità a quella parte di DNA che condividiamo *on line*, stabiliamo nuovi tipi di interazione che potrebbero avere conseguenze imprevedibili. Nel caso dei servizi genealogici possiamo addirittura formare nuove "tribù globali" e famiglie estese che non si sono evolute nel tempo, ma sono il prodotto di un gioco di casualità a seconda dei dati caricati dagli utenti nel mondo. Dati complessi ed interpersonali come il DNA, ridefiniscono e creano nuove storie personali e influenzano le nostre relazioni con gli altri e con l'ambiente che ci circonda. In questo senso sono una continuazione di quello che possiamo definire come un approccio persuasivo di *design* (la captologia) in grado di decidere cosa dobbiamo leggere o mangiare, o quando dobbiamo fare moto in base ad una serie di database online [...] I profili creati dagli utenti riflettono le loro intenzioni umane, i loro interessi e valori [...], ma i profili basati su dati biologici, come il DNA, sono creati in laboratorio. Sono il prodotto di protocolli bioscientifici che fanno parte di un sistema di interessi e processi più grande, e non riflettono più soltanto l'individuo, le sue intenzioni e i suoi bisogni personali [...]»³³

L'Autrice sostiene che il *bionetworking* sta concretizzando concetti quali "biosocialità", "cittadinanza biologica, genetica e terapeutica", "tecnocrazia biologica" e così via: cambia la società, cambiano i soggetti, cambiano gli scenari, cambiano i rapporti fra individuo, scienza e tecnologia. Su queste piattaforme gli individui verrebbero raggruppati non dalla libera scelta, bensì in base a criteri biologici prestabiliti (i cd. "protocolli genetici" di cui parla Kera).³⁴

32 All'interno di queste comunità si può trovare di tutto: chi è alla ricerca di parenti per conoscere il proprio albero genealogico; chi, malato, che ha semplicemente bisogno di condividere le proprie ansie o di cercare risposte; qualche "genocondriaco"; chi ha una pura curiosità intellettuale da soddisfare, e tanti altri.

33 Denisa Kera, *Bionetworking over DNA and biosocial interfaces: Connecting policy and design*, in *Genomics, Society and Policy*, 6, 2010, pagg. 47 - 60, disponibile su <http://www.hss.ed.ac.uk/genomics/V6N1/documents/Kerafinal.pdf> (la traduzione è di Sergio Pistoï, *Il DNA incontra Facebook*, op. cit., a pag. 136)

34 Si creeranno quindi, per via democratica, vere e proprie comunità genetiche, con codici culturali, anzi genetici,

Tutto questo potrebbe portare a nuove forme di discriminazione: i tratti dei vari “**identikit genomici**” condivisi in rete potrebbero fornire informazioni utili al marketing di molte agenzie pubblicitarie che sfrutterebbero determinate caratteristiche fisiche, intolleranze alimentari o predisposizioni a certe patologie per pubblicizzare sui profili personali prodotti (alimentari, farmaceutici o altro) *ad hoc*.³⁵

A partire da questa deriva biologico-informatico-sociale stanno prendendo forma nuovi scenari giuridici, che oscillano tra i vari tentativi che diversi ordinamenti, con modalità differenti, mettono in atto per controllarli e limitarne l’uso. Se fino a poco tempo si temeva che i test ed i kit genetici venduti on-line fossero pericolosi soprattutto per la mancanza di competenze tecnico-scientifiche di chi li legge, ora, l’atteggiamento dei cittadini-consumatori di prodotti genetici ha perlopiù smentito il mito dell’inadeguatezza dei non-esperti, ridimensionando la presunta pericolosità dei tests. Ma c’è di più. La narrazione “ricreativa” sui DTCs che le aziende di genomica personale hanno immesso nell’immaginario sociale non si è solo rivelata vincente nel difendere gli interessi dell’imprenditoria genetica, ma sta riplasmando l’immaginario giuridico: una nuova antropologia giuridica sembra caratterizzare i “nativi digitali” (*digital natives*, contrapposti ai *digital initiates*), più aperti alla condivisione dei dati personali e in generale all’accesso libero ad ogni conoscenza.³⁶

I servizi di **genomica personalizzata** appaiono sempre più dotati di una **funzione educativo-ricreativa**, in linea con un nuovo concetto di autonomia individuale, di consapevolezza, non più confinata nei limiti del consenso informato: ora vi è infatti rispetto per la volontà e le capacità dei partecipanti, di contribuire a costruire il futuro della ricerca a favore di una **democratizzazione della conoscenza che, libera dal *gatekeeping* degli esperti (i custodi del sapere), nelle *knowledge-based societies* può essere direttamente gestita da cittadini scienziati.**³⁷

Ancora, tutti questi servizi di genomica si stanno de-medicalizzando sempre di più, andando a

diversi, nelle quali non vi sarà più una selezione naturale, bensì una selezione artificiale ad opera della scienza su richiesta del cittadino. In un futuro non troppo lontano questo potrebbe portare a tensioni e a squilibri societari di vario grado, fino alla lotta per la supremazia genetica. È Carlo Antonio Gobbato che approfondisce questo tema, inserendo l’insieme di queste comunità democratiche all’interno di un nuovo concetto, un nuovo “contenitore”: la “*Polis Genetica*” (Carlo Antonio Gobbato, *Polis genetica e società del futuro*, Carlo Antonio Gobbato e Mauro Giacca (a cura di), *Salute e Società*, Franco Angeli ed. (Bologna), n. 3, 2010)

35 Una sorta di pubblicità personalizzata, una “**geno-pubblicità**”. Tutto questo è realizzabile: nel 2008 l’Ingenuity Systems, una compagnia biotech californiana, ha fatto richiesta presso l’Ufficio Brevetti statunitense per un brevetto particolare, un sistema di pubblicità basata sul genoma. Per ora tale domanda è ancora depositata negli archivi, ma in futuro sarà realizzabile, e magari ci saranno anche delle regolamentazioni precise (per approfondimenti si veda Sergio Pisto, *Il DNA incontra Facebook*, op. cit.)

36 Mariachiara Tallacchini, *Biobanche e genetic social network*, op. cit.

37 Sempre Mariachiara Tallacchini, op. cit.

sostituire il consenso informato con condizioni contrattuali che stabiliscono i termini d'uso dei prodotti (TOS)³⁸: vengono infatti messi a punto **nuovi strumenti di soft law** (“certificati di affidabilità” e i “codici di condotta” ideati per gli *health websites* sono alcune tra le modalità di regolazione volontaria e privata volte a prevenire e sostituire regole pubbliche e vincolanti).

Anche il Garante per la Protezione dei Dati Personali ha dichiarato che occorrerebbe sviluppare una forte consapevolezza sociale per non cadere nella cd. “**genomizzazione della medicina**”³⁹, evidente nell'offerta dei kit genetici a buon mercato senza alcuna consulenza medica e genetica. Secondo una stima della Società italiana di genetica umana, dal 2004 al 2007 i test di suscettibilità eseguiti nel nostro Paese sono aumentati del 30%. Ciò ha reso molto meno controllabile il fenomeno: se da una parte molte di esse assicurano di appoggiarsi a strutture accreditate per l'esecuzione dei test, dall'altra alcune si affidano invece a laboratori privati non certificati rendendo poco affidabili i risultati stessi.

Oramai si parla di **DYG: Do it Yourself Genetic** (rientra nella DYS di cui sopra), la genetica fai da te, persino su Google è possibile trovare istruzioni su come eseguire i test o addirittura effettuare degli esperimenti di ingegneria genetica.⁴⁰

Non solo: si parla anche di **genopubblicità**. In un futuro i nostri profili genetici saranno contenuti in *files* appositi, e magari, le aziende (alimentari o farmaceutiche) che si occupano di marketing potranno basarsi proprio su di essi per proporre ai consumatori i prodotti più consoni alle loro abitudini e predisposizioni.⁴¹

38 «*Your use of 23andMe's Services (excluding any services provided by 23andMe under a separate agreement) is subject to the terms of the legal agreement between you and 23andMe set forth in these Terms of Service ("TOS"). Except as specified herein, these TOS apply to any use of the Services, including but not limited to a) submitting a saliva sample for DNA extraction and processing, b) uploading a digital version of your Genetic Information and interacting with it on the 23andMe website, and/or c) creating and using a free 23andMe account without providing your saliva sample or Genetic Information. In order to use the Ser impovices, you must first agree to the TOS. You may not use the Services if you do not accept the TOS. You can accept the TOS by (1) clicking to accept or agree to the TOS, where this option is made available to you by 23andMe for any Service; or by (2) actually using the Services*». <https://www.23andme.com/about/tos>

39 Queste preoccupazioni sono state manifestate durante un convegno tenutosi il 21 giugno 2000, reperibile sulla newsletter 26 giugno - 2 luglio 2000 <http://www.garanteprivacy.it/web/guest/home/docweb/-/docweb-display/docweb/46320>

40 Un classico esempio: *Essential Equipment for Home Genetic Engineering*, <https://groups.google.com/forum/#!topic/diybio/FlrxI3JcniE>, un vero e proprio forum di scambio di informazioni

41 Esistono già dei brevetti negli Stati Uniti che sono stati concessi ad aziende che si occupano di marketing “genetico”. Risale, ad esempio, al 2008 la domanda di un brevetto per un sistema di pubblicità mirata basata sul genoma presentata da *Ingenuity Systems*, una compagnia biotech californiana; la richiesta di brevetto elenca una lista di tratti personali su cui la geno-pubblicità potrebbe fare leva, un giorno (si veda *United States Application, US20080033819, www.freepatentsonline.com/20080033819.pdf*). «Chi sa di essere geneticamente suscettibile all'infarto, al diabete o all'obesità sarà mediamente più interessato ad acquistare un prodotto dietetico o un farmaco contro il colesterolo piuttosto che una merendina

La libertà di leggere il nostro DNA si scontra con gli interessi della società. Da un lato, in una società ipermedicalizzata come la nostra, dove le esigenze e le spese sanitarie si fanno sempre più preponderanti, risulta ovvio che i Governi cerchino di “risparmiare” su attività che possono essere garantite da servizi privati; dall'altro, il diritto alla privacy ed all'autodeterminazione informativa si estende, arrivando non solo a ricomprendere il poter di controllare la circolazione delle proprie informazioni (genetiche), ma anche il diritto ad accedere ed a disporre di informazioni che non sono ancora *in toto* comprensibili e soprattutto certe e complete. Si tratta proprio di quelle due accezioni di privacy di cui parla Graeme Laurie: *spatial and informational privacy*⁴²: quello che chiede l'individuo (e la società) è di mantenere uno stato di non-accesso nei confronti delle proprie informazioni (e quindi di essere protetto da chi utilizza i suoi dati) e di avere il pieno controllo delle proprie informazioni, e quindi poter disporre liberamente di ciò che la scienza e la tecnologia offrono.

In conclusione, nel rispetto delle Convenzioni Europee sulla libera circolazione delle merci, non può essere in assoluto vietata la vendita diretta di alcuni test genetici, né impedito all'utente il loro libero acquisto.⁴³ Al momento, ogni Governo ha comunque la possibilità di regolare il fenomeno attraverso norme interpretative della Convenzione e del Protocollo Genetica coerenti con la scelta dei test che necessitano di prescrizione medica e di consulenza genetica.

In ogni caso perché si abbia una adeguata applicazione delle norme prudenziali previste dal Consiglio d'Europa, sarebbe opportuno rivedere a monte la collocazione senza alcuna specificazione dei test genetici nell'ambito dei “dispositivi medici e diagnostici in vitro”, facendone una categoria (sia pure collegata al quadro generale) con una specificità e quindi

ipercalorica. O ancora, immaginate di selezionare milioni di persone con un rischio genetico di psoriasi superiore alla media: chi ha effettivamente la psoriasi sarà un probabile acquirente di prodotti specifici per la pelle, ma anche chi la teme un giorno di averla potrà più essere facilmente indirizzato verso una qualche crema idratante, nella speranza di evitare la comparsa dei sintomi. [...] In un'ottica di marketing non importa se la malattia si manifesterà davvero, né quanto la predisposizione sia scientificamente provata. Quello che conta è che siamo in stato di allerta e questo ci rende sensibili a determinati prodotti [...] Esiste poi una miriade di trattai banali e secondari sui quali il marketing potrebbe fare leva. Dal mio profilo genomico si evince, per esempio, che percepisco il gusto amaro di svariati alimenti, dal cavolo al caffè, dalla birra scura all'acqua tonica [...] Per un pubblicitario, sapere che sono in grado di gustare tutte le sfumature del caffè o dei cavolini di Bruxelles può essere un'indicazione preziosa per propormi un prodotto rispetto ad un altro » Sergio Pistoì, *Il DNA incontra Facebook*, op. cit., pag. 140

42 Graeme Laurie, *Genetic Privacy. A challenge to Medico-Legal Norms*, Cambridge University Press (2002)

43 Ad esempio, la Direttiva 98/79/CE che disciplina i dispositivi medico - diagnostici in vitro (e che li definisce, all'art. 1 lett. b) come «qualsiasi dispositivo medico composto da un reagente, da un prodotto reattivo, da un calibratore, da un materiale di controllo, da un kit, da uno strumento, da un apparecchio, un'attrezzatura o un sistema, utilizzato da solo o in combinazione, destinato dal fabbricante ad essere impiegato in vitro per l'esame di campioni provenienti dal corpo umano, inclusi sangue e tessuti donati [...]») non sembra includere nelle sue definizioni i famosi *home DNA tests kits*, per i quali è invece richiesta solo un'autocertificazione (reperibile sul sito http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pagineAree_1636_listaFile_itemName_0_file.pdf)

regole proprie.

2. *Enhancement* genetico: esiste un principio di giustizia genetica?

2.1 *Enhancement* e terapia: esiste un *continuum*?

Fin dai primi albori della medicina, ciò che ha spinto gli uomini ad intervenire sono stati i bisogni primari relativi alla cura di un disagio e/o malattia che affliggeva il corpo; ora, vista la rivoluzione terapeutica e biologica che sta attraversando tuttora la nostra società i presupposti dell'azione medica sono cambiati: sono mutate le idee, sono mutate le concezioni di salute e malattia, sono mutate le persone, i valori, le priorità (pensiamo solamente alla conseguenze etiche e sociali che sta producendo la medicina predittiva).

Non vi è dubbio che da sempre l'umanità produce cambiamenti importanti, in tutti gli ambiti, sociali ed ambientali: oggi coltiviamo piante ed alberi il cui codice genetico è stato modificato attraverso radiazioni o interventi di ingegneria genetica; nella sperimentazione dei farmaci vengono utilizzati animali geneticamente modificati, e forse, un giorno, ne sarà reso legale anche l'allevamento. Come abbiamo modificato il mondo, così abbiamo modificato anche la nostra natura.

Le prospettive aperte dall'ingegneria genetica nel campo del miglioramento della salute, anzi, più in generale della qualità della vita, sono enormi.⁴⁴

⁴⁴ *Google e la mappa dell'uomo perfetto: la nuova sfida della prevenzione*, 26 luglio 2014, articolo de *Il Corriere della Sera*. Si chiama **Baseline Study** ed è il progetto di Google X per analizzare il corpo umano con un livello di accuratezza mai visto grazie all'utilizzo delle tecnologie *big data*: l'obiettivo è quello di scoprire e comprendere i meccanismi che innescano varie malattie, da quelle cardiovascolari a quelle di origine genetica. «L'azienda di *Mountain View*, che per portare avanti il progetto ha messo in piedi un team di un centinaio di fisici, biochimici, biologi molecolari e, ovviamente, medici, ha garantito il più assoluto anonimato a chi ha accettato che il proprio corpo venga scandagliato, e per un lungo periodo di tempo, con le più sofisticate tecniche digitali. Ma ovviamente, vista la rilevanza del programma, l'enormità degli interessi in gioco e i molti incidenti che si sono verificati in passato nel campo della tutela della *privacy* digitale, qualche dubbio è lecito. Basti pensare all'enorme interesse delle compagnie assicurative, dei potenziali datori di lavoro e di tanti altri operatori economici per questo tipo di informazioni. E Google, come altri giganti di Internet, a partire da Facebook, ricava il suo reddito anche dalla cessione dei dati che raccoglie in Rete. La società sembra rendersene conto e ha deciso di sottoporre il *Baseline Study* a un meccanismo di controllo esterno. L'attività del team verrà sorvegliata dagli *Institutional Review Boards* delle Università di Stanford e di Duke. Meglio di niente, ma si tratta pur sempre dei partner della società californiana nell'impresa, non di un'authority di controllo indipendente.»

Costruita la prima retina in provetta, 9 giugno 2014, articolo de *Il Corriere della Sera*: «È stata costruita la prima retina funzionante in provetta: una versione in miniatura del tessuto della retina umana che reagisce alla luce [...] Il punto di partenza sono state le cellule staminali indotte, ossia cellule adulte, fatte retrocedere nello sviluppo grazie a un cocktail di geni [...] Il risultato segna un passo importante nella medicina personalizzata [...]»

La cellula artificiale è realtà, ed è made in Sissa, 7 settembre 2014, articolo de *Il Piccolo*: «Un piccolo team di ricerca capitanato dagli scienziati della *Technische Universität di Monaco* (Tum) e che coinvolge anche la Sissa (Scuola Superiore di Studi Avanzati) di Trieste ha messo a punto un modello di cellula artificiale, in grado di muoversi e cambiare forma autonomamente»

Svezia: nato il primo bambino dopo un trapianto di utero, 4 ottobre 2014, articolo de *Il Corriere della Sera*: «È nato il primo bambino concepito da un utero trapiantato [...] L'utero trapiantato nel corpo della neo mamma proveniva da un'amica di famiglia di 61 anni, in menopausa da sette. Il bambino è stato concepito grazie alla fecondazione assistita, eseguita un anno dopo il trapianto: le ovaie della madre, nata senza utero, erano in perfetta salute»

Paralizzato, torna a camminare grazie ad un intervento con cellule olfattive, 21 ottobre 2014, articolo de *Il Corriere della Sera*: «Si chiama Darek Fidyca, è paraplegico dal 2010 a causa di una lesione spinale ed ora cammina appoggiandosi ad una stampella. È stato operato da un'equipe londinese e polacca in Polonia utilizzando cellule staminali prelevate dalla sua cavità nasale. [...] L'operazione è pionieristica e crea un precedente importante. [...] Al paziente era stato espantato l'intero bulbo olfattivo, vera fonte di cellule staminali, in un'operazione risalente al 2012 che oggi inizia a dare i primi risultati [...] I chirurghi, dopo aver rimosso queste cellule le hanno messe in coltura, trapiantandole poi nel midollo spinale. L'operazione si è articolata in un centinaio di microiniezioni per un totale di 500mila cellule. Inoltre i medici hanno rimosso 4 strisce di tessuto nervoso dalla caviglia del paziente, posizionandole in modo da collegare i due punti del midollo a cavallo della ferita e utilizzandole come una sorta di ponte per favorire il passaggio delle staminali».

Vivere fino a 140 anni, 11 marzo 2013, articolo de *La Repubblica*, «Dalla metà dell'800 la vita media è aumentata a dispetto delle previsioni secondo cui il tetto era stato raggiunto. Finora però sono stati medicina e igiene a regalarci anni di salute. Quel che gli scienziati stanno tentando adesso è cambiare il nostro corpo: manipolare l'orologio delle cellule per spingerlo a ticchettare più lentamente, evitando così vecchiaia e malattie.

Per questo la ricerca della longevità oggi è nelle mani di una biologia di frontiera che cerca di intervenire sul Dna, la sua replicazione, le sue estremità (i telomeri), il metabolismo delle cellule, le loro fonti di energia, la composizione della dieta. Sono queste le strade percorse per stringere d'assedio gli orologi che ticchettano senza sosta. La chiave di volta di queste ricerche è che gli animali da laboratorio sottoposti a restrizione calorica vivono tra il 30 e il 40% più a lungo del normale. La restrizione calorica è un taglio drastico dell'alimentazione (almeno il 30%): un regime di inedia che costringe le cellule a riorganizzarsi per sopravvivere. Nel loro Dna si attivano alcuni geni che riducono il metabolismo e - attraverso percorsi biochimici chiari solo fino a un certo punto - allungano la vita della cellula.

La restrizione calorica fa rallentare l'orologio biologico in tutti i tessuti dell'organismo, e quindi anche nell'organismo intero. Ma poiché una dieta così drastica è difficile da sostenere per la volontà e il corpo di un uomo, la ricerca si sta concentrando sulle sostanze chimiche capaci di mimare l'effetto della restrizione calorica sul Dna. Cioè su delle pillole.

Il sogno di una pillola della lunga vita non ha stimolato solo la scienza, ma anche il business. Google ha fondato nel 2013 una compagnia - la Calico - specializzata in studi sulla longevità. Ha ingaggiato alcuni pesi massimi della biologia e di tanto in tanto scalda l'atmosfera con annunci come quello lanciato ieri dal presidente di Google Ventures, Bill Maris, sulla copertina di *Bloomberg Markets*: "Se oggi mi chiedete: è possibile vivere fino a 500 anni, la mia risposta è sì".

Scienziato con un occhio agli affari è anche Leonard Guarente, direttore del laboratorio di biologia dell'invecchiamento al Mit. Dopo aver fondato la compagnia Elysium Health, ha invitato nel board scientifico 5 premi Nobel e ha messo in vendita come integratore alimentare (quindi senza i test cui sono sottoposti i farmaci) la pillola "Basis". Costo: 50 euro al mese. "Anch'io la prendo tutti i giorni. La sostanza che uso è un precursore di un enzima chiamato Nad⁺ che diminuisce all'interno delle cellule con l'invecchiamento. Si è dimostrata efficace nei topi. La venderemo su internet per dialogare con i nostri clienti e capirne gli effetti".

Sentiero più ortodosso è quello seguito da Matt Kaeberlein dell'università di Washington a Seattle. "Sono sicuro che molti interventi che hanno successo sugli animali siano efficaci anche sugli uomini, ma dimostrarlo è difficile" spiega. Lo scienziato ha avviato una sperimentazione sui cani con la rapamicina, sostanza che a basse dosi è estremamente efficace nell'allungare la vita negli animali senza effetti collaterali, ma che sugli uomini viene usata solo per evitare il rigetto dopo un trapianto. "Dimostrare che un farmaco funziona sui cani avrà un impatto sufficiente per convincere le persone (e i governi) a puntare su questo campo di ricerca" dice Kaeberlein.

"A Tor Vergata stiamo provando la rapamicina sulle persone affette da progeria", la malattia dei "vecchi bambini" spiega Giuseppe Novelli, genetista e rettore dell'università romana. Nir Barzilai all'Albert Einstein College of Medicine di New York sta per iniziare un esperimento sugli uomini con un'altra sostanza allunga-

Abbiamo una nuova medicina che si discosta sempre più dai suoi scopi tradizionali o dalla cura delle malattie: oggi il medico si occupa di esaudire i desideri dei suoi pazienti, a volte apparenti ed indotti. Questa "medicina dei desideri" probabilmente è stata incoraggiata anche dalla definizione dell'Organizzazione Mondiale della Sanità in cui si suppone che «la medicina possa risolvere tutti i problemi dell'essere umano, rispondendo a tutti i bisogni ed i desideri delle persone»⁴⁵; questo ha quindi condotto all'incremento delle richieste di prestazioni farmacologiche e sanitarie. Se, da un lato, la medicina ha perseguito da sempre il fine di preservare e ripristinare la salute come naturale e normale integrità dell'organismo umano, di recente, invece, si è fatta strada l'idea che l'intervento medico possa perseguire obiettivi ulteriori rispetto la semplice cura e restituzione della salute.

Nuovi atteggiamenti sociali fanno seguito al progresso delle bioscienze.

Si pensi al fenomeno dei *reality* con in palio organi umani⁴⁶; si pensi al traffico clandestino di

vita: la metformina. "Si tratta di un farmaco usato da 60 anni per la cura del diabete" spiega Barzilai. "Sulla sua sicurezza non ci sono più dubbi. Dagli esperimenti sugli animali ci siamo accorti che la metformina influenza i processi cellulari e metabolici legati all'invecchiamento".

Alla "pillola della longevità" crede fino a un certo punto Luigi Fontana delle università di Brescia e Washington. "Prendere un farmaco e continuare a mangiare schifezze non servirà a molto. Stiamo sperimentando sugli uomini nuove versioni della restrizione calorica più sostenibili. Uno o due giorni di digiuno a settimana, solo con verdure e olio di oliva, hanno effetti sul metabolismo delle cellule simili alla restrizione calorica. Altre strade percorribili sono assumere calorie solo nella prima parte della giornata e sostituire le proteine animali con quelle vegetali". Sulle staminali punterebbe Pier Giuseppe Pelicci dell'Ifom-Ieo di Milano: "Negli animali da laboratorio longevi la funzione delle staminali è aumentata. Stimolare la riprogrammazione delle cellule adulte in staminali è dunque un'altra strada promettente". Dimostrare che una pillola o una dieta contro l'invecchiamento funziona senza essere capaci di misurare l'invecchiamento rischia però di essere un controsenso. "Per questo penso che una delle scoperte più interessanti sia l'"orologio epigenetico" spiega Luigi Ferrucci, direttore scientifico del National Institute of Aging. "Un bioinformatico dell'università della California, Steve Horvath, ha scoperto come scoprire l'età biologica di una persona osservando il modo in cui il Dna è avvolto, come fosse un gomitolo, nel nucleo della cellula. Il livello di invecchiamento dei tessuti può infatti non coincidere con l'età anagrafica. L'orologio epigenetico è in grado di rivelarlo con precisione sorprendente".»

DavidDeGrazia, *Human Identity and Bioethics*, op. cit., scrive «*Somatic cell gene therapy is rapidly expanding. The first human somatic cell gene therapy experiment began in 1990. The subjects were children with adenosine deaminase (ADA) deficiency disease [...] In this experiment, the target was T cells and the vector was a retrovirus. Five years later, 100 protocols for gene therapy experiments had been federally approved in the United States or were under review by the Food and Drug Administration. The target disease of these protocols were various types of cancer, HIV, AIDS, genetic diseases including cystic fibrosis and Gaucher disease, and miscellaneous others. As of July 2004 there were 987 approved, ongoing, or completed gene therapy trials worldwide. If genetic enhancements are ever permitted, or attempted without being permitted, interventions aimed at reducing the need to sleep and improving long - term memory. Another possibility is enhancement of oxygenation mechanisms beyond that needed for good health*» (pagg. 212 - 213)

45 Mauro Faccioni, *La qualità della vita e la salute alla luce dell'antropologia cristiana*, in Elio Sgreccia, Ignacio Carrasco De Paola, *Qualità della vita ed etica della salute. Atti dell'Undicesima Assemblea Generale della Pontificia Accademia per la Vita* (Città del Vaticano, 21-23 febbraio 2005) Libreria Editrice Vaticana (Città del Vaticano)2006, pag. 23

46 *Il reality con un rene in palio. La disperazione diventa show*, 30 maggio 2007, articolo de *Il Corriere della Sera*. In Olanda una donna di 37 anni, malata terminale, colpita da un grave tumore al cervello, ha messo in palio uno dei suoi reni: se lo sono contesi tre persone, da anni in lista di attesa per il trapianto. Un vero e

embrioni; al business delle staminali adulte⁴⁷; alla selezione programmata del sesso e la diagnosi sugli embrioni per individuare le malattie genetiche prima di trasferirli in utero (da parte dei *designer babies*), nonché forme di eugenetica⁴⁸.

proprio reality, definito “*De Grote Donorshow*” (“il Grande Donatore”)

47 Il mercato delle cellule staminali adulte, non solo embrionali, è un vero *business*: vi sono diverse aziende, soprattutto americane, che si sono lanciate in questo settore e forniscono, a pagamento, vere e proprie banche di staminali, dove vengono conservati anche i cordoni ombelicali (*Cor.Cell, Life Bank USA*); addirittura le donne incinte vengono sommerse da volantini pubblicitari e slogan da aziende che offrono diversi tempi di conservazione a diversi costi.

48 Nel 2007 in Gran Bretagna una donna si è rivolta ad un ospedale di Londra per selezionare ed eliminare gli embrioni portatori del gene del cancro (BRCA1), presente nelle donne della famiglia da tre generazioni, ed avere così figli liberi dalla malattia.

Qualche tempo fa la stampa riportò la notizia di una coppia di donne omosessuali sordomute che, usando il liquido seminale di un amico (anch'egli privo di udito), misero al mondo un figlio sordo, a loro immagine (desiderio di una prole su misura).

Recente (26 luglio 2014) è il primo caso nel Regno Unito di fecondazione in vitro selettiva (se ne è scritto nelle pagine precedenti, in nota, nel paragrafo dedicato al consenso al trattamento dei dati genetici)

Nel 2007 è stato dato il via libera agli embrioni chimera in Gran Bretagna: l'Hfea britannica ha detto sì agli esperimenti che prevedono l'inserimento di DNA umano in ovuli animali, di mucca o di coniglio, per produrre staminali. L'obiettivo dei ricercatori è quello di osservare, attraverso la creazione di ibridi, come si sviluppa un embrione, di capire come produrre staminali, di studiare come nascono malattie quali l'Alzheimer o il Parkinson e, alla fine, trovare le cure. La Gran Bretagna attualmente è il Paese con la legislazione più avanzata in materia di ibridi, ma esperimenti di questo tipo sono già stati condotti negli Stati Uniti, a Worcester, da Michael West (http://salute.aduc.it/staminali/articolo/usa+venditori+immortalita_6057.php) e in Cina, a Shanghai, dalla ricercatrice Huizen Sheng, che ha creato, nel 2003, un ibrido uomo-coniglio per poter estrarne cellule staminali embrionali (si veda

http://salute.aduc.it/articolo/cina+creato+ibrido+uomo+coniglio+estrarre+staminali_6107.php)

Nell'estate del 2015, a Toronto, in Canada, è nato Zain, il primo bambino nato con l'aiuto delle staminali:

Gli esperti hanno studiato a fondo l'infertilità femminile. Si sono concentrati sul fatto che molte pazienti hanno ovuli "più deboli", che non riescono ad essere fecondati. Hanno capito che la soluzione del problema era utilizzare cellule staminali di ovuli sani non ancora sviluppati per "ringiovanire" quelli più vecchi. Fra l'altro, mentre la maggior parte delle cellule staminali possono svilupparsi in altre cellule nel corpo e a volte diventare cancerogene, in questo caso non c'era un pericolo di questo tipo. Le staminali degli ovuli più giovani si trasformano solo in ovuli. La mamma di Zain. Un anno fa, a maggio 2014, è stato prelevato alla mamma di Zain, Natasha Rajani, una piccola parte di tessuto ovarico in laparoscopia. La donna, 34 anni, ha subito questo piccolo intervento nel centro di *First Steps Fertility* di Toronto, Canada, città dove vive. Gli esperti del centro *OvaScience*, hanno in seguito identificato le cellule staminali ed estratto al loro interno i mitocondri, le cosiddette "centrali elettriche" della cellula che le danno 'forza e energia'. Quattro embrioni. A quel punto si è deciso di inserire i mitocondri negli ovuli più deboli della donna e di eseguire la fecondazione in vitro, utilizzando lo sperma del marito. Nel primo tentativo Natasha ha prodotto 15 ovuli e solo 4 sono stati fecondati. Ma solo uno si è sviluppato in modo tale da poter essere trasferito nell'utero della paziente. "Sapevo che non era un embrione di primissima qualità, ma era tutto quello che lei aveva", racconta il suo medico Marjorie Dixon, del *First Steps Fertility*. Una scelta fortunata, perché da quell'embrione sarebbe nato Zain. Alla fine della sperimentazione la coppia ha prodotto 4 embrioni, due dei quali sono stati congelati. La sperimentazione. In futuro il test potrebbe aprire nuove speranze per quelle donne che hanno problemi di infertilità, in parte dovuti all'età e alla qualità degli ovuli. Questo tipo di sperimentazione è vietata negli Stati Uniti perché la *Food and Drug Administration* (Fda) considera l'uso dei mitocondri una forma di terapia genetica. Ma fino ad oggi una trentina di donne in 4 diversi paesi hanno cercato di avere un figlio con questa tecnica, e ora 8 di loro sono incinte. "Potrebbe essere l'inizio di qualche cosa di veramente importante - ha detto Owen Davis, presidente dell'*American Society of Reproductive Medicine* (Asrm) -. Potrebbe diventare veramente rivoluzionario". L'attesa. Era da tempo che i genitori di Zain cercavano di fare un figlio. Tempo fa Natasha si è sottoposta a un trattamento di fecondazione in vitro e non è riuscita a portare a termine la gravidanza. "Ho cercato di essere ottimista, speravo di vedere la luce alla fine del tunnel, speravo che il bambino mi potesse aspettare alla fine del tunnel", ha spiegato la neo mamma. Bimbi nati da 3 genitori. La pazienza della coppia e la tenacia di Natasha è stata ricompensata. La chiave di tutto questo, spiegano gli

Da *restitutio ad integrum* a *transformatio ad optimum*, per un miglioramento continuo della specie umana riassunto con il termine *(human) enhancement*.

Il termine inglese “*to enhance*” significa aumentare, migliorare. Lo “*human enhancement*” sta ad indicare, generalmente, il progresso delle capacità umane, il miglioramento delle funzioni naturali di una persona, attraverso la tecnica o la cultura. Nello specifico il termine è inteso «come uso intenzionale delle conoscenze e tecnologie biomediche per interventi sul corpo umano al fine di modificarne, in senso migliorativo e / o potenziante, il normale funzionamento»⁴⁹; nella lingua italiana il termine “potenziamento” indica “potenziare” o “rendere ancora più potente, forte, rafforzare, incrementare, accrescere”.

In realtà nella letteratura scientifica non si trova ancora una definizione chiara ed univoca di “potenziamento umano”: diversi autori hanno effettuato alcune e varie classificazioni sul tema.

Laura Palazzani classifica 3 categorie diverse di ambiti nei quali ci si può riferire al potenziamento: 1) le tecnologie esistenti: sono quegli interventi già diffusi nella prassi e dunque oggetto di riflessione nell'ambito dell'etica medica e della bioetica (medicina estetica e doping sportivo); 2) le tecnologie emergenti: si riferiscono ad ambiti nuovi idi intervento (si parla perciò di potenziamento genetico, biologico e neuro-cognitivo); 3) le tecnologie convergenti: per esse si intende l'unificazione, la combinazione fra 4 settori scientifici, indicati con l'acronimo *NBIC* (*nano* indica le tecnologie di scala nanometrica che possono interagire con l'uomo; *bio* include le tecnologie applicate ai sistemi viventi; *info* si riferisce alle tecnologie dell'informazione; *cogno* rimanda alle scienze che studiano la cognizione del sistema pensante nei processi di conoscenza).⁵⁰

Ruth Chadwick identifica 4 diversi approcci per definire il potenziamento umano: 1) andare oltre la terapia; 2) la visione “aggiuntiva” (l'incremento quantitativo o l'aggiunta di determinate

scienziati, è che le cellule vengono dalla mamma. I mitocondri contengono il Dna del futuro genitore e questo non crea problemi etici. Questioni di questo tipo sono state sollevate invece qualche tempo fa nel caso di bambini nati da tre genitori. Con un pronunciamento storico il Parlamento britannico ha detto sì questa tecnica. I piccoli che nasceranno con questo tipo di fecondazione, infatti, avranno il Dna di mamma e papà oltre a quello di una 'seconda mamma' donatrice, per evitare il rischio di malattie genetiche mitocondriali.» articolo de La Repubblica, 7 maggio 2015

49 Si veda il parere del CNB *Neuroscienze e potenziamento cognitivo farmacologico: profili bioetici*, del 22 febbraio 2013, reperibile sul sito del CNB

Per approfondimenti, si veda anche la teoria di David DeGrazia in *Human Identity and Bioethics*, Cambridge University Press (New York) 2005, che utilizza il termine *enhancement technologies* per riferirsi a certe tecnologie quando sono impiegate per scopi migliorativi, specificando che le stesse, a seconda dell'ambito e del come vengono utilizzate, possono essere considerate o meno miglioramenti biotecnologici (egli fa l'esempio del Prozac e degli interventi chirurgo-estetici)

50 Laura Palazzani, *Il potenziamento umano. Tecnoscienza, etica e diritto*, Giappichelli ed. (Torino) 2015

caratteristiche); 3) la visione “migliorativa” (migliorare la qualità di alcune caratteristiche andando quindi “oltre l'umano”); 4) l’ “*umbrella enhancement*”/potenziamento “ad ombrello” (riguarda il miglioramento di alcune caratteristiche specifiche, ad esempio l'aspettativa di vita).⁵¹

Un altro studio ancora propone altre 4 categorie: 1) l'approccio implicito; 2) la distinzione fra terapia e potenziamento; 3) il miglioramento delle capacità umane; 4) l'incremento del benessere individuale.⁵²

Ancora: un'altra proposta vede il potenziamento umano come un modo per incrementare le nostre capacità oltre le nostre funzioni secondo le normali statistiche; qui il passaggio fra ciò che è terapia e ciò che va oltre è netto.⁵³

«*We define “human enhancement” as a modification aimed at improving individual human performance and brought about by science-based or technology-based interventions in the human body. This definition includes “strong”, second-stage forms of human enhancement with long-term effective or permanent results as well as “temporary” enhancements. Because it is not related to a specific definition of health, this is a non-medical concept of human enhancement. Moreover, we distinguish between purely restorative non-enhancing therapies, therapeutic enhancements and non-therapeutic enhancements*»⁵⁴. Questa è una **definizione messa a punto dal Parlamento europeo in un documento del 2009**, che ha anche stabilito dei parametri per cui la nozione di potenziamento umano dovrebbe essere limitata ad indicare l'incremento della performance usando la tecnologia e non dovrebbe includere il miglioramento della specie; non può neanche includere pratiche ordinarie quali l'uso di dispositivi esterni al corpo umano (allenamento mnemonico, esercizio fisico, consumo di droghe, ..).⁵⁵

51 Ruth Chadwick, *Therapy, Enhancement and Improvement*, in B. Gordijn, R. Chadwick, *Medical Enhancement and Posthumanity*, Springer (New York) 2008, pagg. 25-26

52 Vincent Menuz, Thierry Hurlimann, Béatrice Godard, *Is Human Enhancement also a Personal Matter?*, *Science and Engineering Ethics*, 2011 (http://www.medsp.umontreal.ca/IRSPUM_DB/pdf/25971.pdf)

53 *The President's Council on Bioethics*, op. cit.

54 *European Parliament, Science and Technology Options Assessment (STOA), Human Enhancement Study*, 2009, https://www.itas.kit.edu/downloads/etag_coua09a.pdf, pag. 17

55 «*The term “enhancement” has been most often used in medicine-related bioethics in the last decade, “to characterize interventions designed to improve human form or functioning beyond what is necessary to sustain or restore good health” (Juengst 1998, 29). Leaving beside at this point questions related to the variety of established and new concepts of health (cf. Wolbring 2005 and Sect. 2.2.2), we would like to emphasise that this notion of “restoration” is still useful for the conceptualisation of human enhancement: The restoration of a previous condition after a disease or after an injury (restitutio ad integrum) is a concise definition of a therapy which is clearly not an enhancement (Wiesing 2008) However, all attempts to use the therapy-enhancement distinction for delineating medical treatments from human enhancement and for restricting the latter notion to non-medical practices are problematic. Such a definition of human enhancement excludes important, if not core aspects of the whole issue. It ignores, for example, the fact that some therapies can have intended or un-*

Il Parlamento propone l'utilizzo di un concetto di *enhancement* che, peraltro, non sia correlato ad una specifica nozione di salute, poiché questa manca di una definizione ultima e universalmente condivisa. Il documento, perciò, distingue tra:

- terapie che non si possono considerare come *enhancement* poiché hanno come unico fine e risultato la *restitutio ad integrum* di uno stato precedente l'intervento (*restorative non-enhancing therapies*);
- terapie mediche che hanno come fine o risultato il potenziamento (*therapeutic enhancement*);
- enhancement non terapeutico (*non-therapeutic enhancement*).

Quindi si tratterebbe di aumentare dal punto di vista quantitativo e migliorare dal punto di vista qualitativo le qualità fisiche, mentali ed emotive: rispetto a cosa? Rispetto a quello che viene considerato lo *standard* "normale" attraverso tecniche quali la chirurgia estetica, il *doping* nello sport, il potenziamento genetico, il potenziamento biologico, il potenziamento neuro - cognitivo, ed altri innumerevoli scenari. Il problema sta proprio nella definizione di "normalità" percepita sulla base di idee soggettive, troppo soggettive in un'epoca di diversità come la nostra: **chi delinea il confine tra ciò che è miglioramento e ciò che è cura, terapia?**

Indipendentemente dalle definizioni utilizzate, il fine è unico: effettuare una transazione da uno stato precedente (standard, di normalità) ad uno stato futuro identificabile con un cambiamento "per il meglio", un qualcosa però che deve ancora verificarsi. Qual'è la condizione di normalità/condizione standard potenziabile? La risposta dipende dal modo di concepire la salute e la malattia.⁵⁶

intended effects that exceed the restoration of good health (see, for example, the debate around the ultimately overturned labelling as techno doping of the artificial legs of the above-mentioned Paralympic athlete Oscar Pistorius that allow him to outperform athletes with normal legs; cf. Wolbring 2008a). » *European Parliament, Science and Technology Options Assessment (STOA), Human Enhancement Study*, pag. 17. Per essere considerate tecnologie capaci di modificare la biologia umana, il documento specifica che esse debbano essere "robustamente impiantate" nel corpo e non si confondano con semplici device tecnologici esterni di uso comune. In tal senso lo STOA cita la classificazione proposta da **Georg Khushf, il quale suddivide le tecnologie di potenziamento in "incremental enhancement" e "radical enhancement"**. Se il primo, indicato temporalmente come *step one*, rappresenta un semplice aumento di grado nelle capacità umane e nei mezzi tecnologici finalizzato a supplire ai limiti delle stesse nel rapporto fra l'uomo e il mondo esterno ed è sempre esterno al corpo e reversibile, il secondo, *step two*, prevede un cambio di stato di funzioni e capacità, interno alla biologia umana e irreversibile. Diversi Autori distinguono fra alterazioni temporanee e alterazioni permanenti, identificando nelle seconde l'enhancement vero e proprio, caratterizzato, secondo lo STOA, da fini e interessi quali il miglioramento di una o più funzioni della fisiologia o dell'apparato cognitivo di un individuo, il miglioramento della specie, il benessere dell'umanità in senso olistico (riprendendo la terminologia dei sostenitori della convergenza tecnologica).

56 Sempre Laura Palazzani, in *Il potenziamento umano*, op. cit., scrive, alle pagg. 7 e ss.: « L'oscillazione tra una concezione oggettivistica e soggettivistica della salute/malattia fa la differenza nella distinzione tra terapia/potenziamento. La concezione oggettivistica su basi naturalistiche conduce la salute alla normalità funzionale, identificata con l'assenza di malattia, intesa come menomazione o abbassamento della capacità

Si è oramai consapevoli che l'*homo sapiens* non è l'ultimo stadio della Nostra evoluzione: siamo destinati ad un ulteriore mutamento biologico verso forme e caratteri completamente nuovi. L'emblema di un tale cambiamento è comprovato addirittura da una nuova concezione del rapporto medico-paziente: il *Codice di Deontologia Medica* del 2014 ha introdotto infatti un nuovo articolo, intitolato "Medicina Potenziativa ed Estetica"⁵⁷.

Nonostante gli Autori di cui si narrerà nel paragrafo successivo, c'è chi⁵⁸ sostiene che il perfezionamento dell'uomo non deve necessariamente sfociare in pratiche eugenetiche: la natura può infatti essere migliorata attraverso altre potenzialità, pensiamo, ad esempio, alla cd. "neurologia cosmetica" (che consiste nell'utilizzo di farmaci per migliorare le prestazioni intellettuali, la memoria o non sentire la stanchezza), che è praticata soprattutto nelle università

biologica [...] In questo contesto la normalità non è una categoria valutativa bensì descrittiva, desunta empiricamente dalle funzionalità e capacità riconosciute come tipiche dell'uomo, mediante una rilevazione fattuale a posteriori. Ma come effettuare tale rilevazione? Non è possibile osservare le caratteristiche medie di tutti gli individui esistenti: sarebbe un'indagine interminabile. Inoltre esistono individui più o meno forti, più o meno intelligenti, con variabilità relative al contesto etnico, culturale, sociale [...] C'è una grande eterogeneità di caratteristiche naturali di cui ogni individuo è dotato dalla nascita [...] Secondo la prospettiva oggettivista esistono dei limiti strutturali nell'uomo [...] Non è facile definire il limite che distingue una persona sana ma poco intelligente da una persona malata affetta da un lieve disturbo dell'apprendimento; [...] non è semplice stabilire se un bambino sia basso in modo patologico [...] eppure, nonostante il riconoscimento dell'estrema variabilità, in questa prospettiva, sono identificabili alcuni limiti oggettivi. Un esempio può essere il riferimento all'aspettativa di vita, che, benché aumentata, non supera i 120 anni. La pretesa di determinare in modo oggettivistico e oggettivistica malattia e salute (e dunque terapia e potenziamento) è messa in discussione da un lato dalla visione soggettivistica della malattia e salute che tende a comprendere la stretta interconnessione tra la dimensione fisica, psichica e sociale, dall'altro lato dal fenomeno parallelo della medicalizzazione, che tende sempre più ad intendere ed utilizzare la medicina non solo per la cura di certi sintomi patologici in senso biologico, ma anche per disagi in senso biografico». Senza contare, nell'ambito della genetica e delle neuroscienze, la nuova categoria di *unpatient*/non pazienti, ovvero individui sani che si sentono malati per una sorta di ansiosa anticipazione della malattia resa conoscibile tramite i test genetici predittivi: in tale contesto il concetto di salute sta diventando sempre più vago, rende difficile riconoscere la dimensione non-terapeutica, in quanto tutto può diventare malattia, di conseguenza diventa impreciso anche il concetto di *enhancement*.

57 *Federazione Nazionale degli Ordini dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri, Codice di Deontologia Medica*, 18 maggio 2014, *Titolo XVI Medicina potenziativa ed estetica*, art. 76 *Medicina potenziativa ed estetica*: «Il medico, quando gli siano richiesti interventi medici finalizzati al potenziamento delle fisiologiche capacità psico-fisiche dell'individuo, opera, sia nella fase di ricerca che nella pratica professionale, secondo i principi di precauzione, proporzionalità e rispetto dell'autodeterminazione della persona, acquisendo il consenso informato in forma scritta. [...]»

58 B. Chirowitz, *Eugenetica selettiva ed eugenetica alterativa*, in Jean Lafitte, Ignacio Carrasco De Paula (a cura di), *Le nuove frontiere della genetica e il rischio dell'eugenetica. Atti del Congresso in occasione della XV Assemblea Generale dei membri. Città del Vaticano, 20-21 febbraio 2009*, Libreria Ed. Vaticana (Città del Vaticano), 2009, pagg. 154 ss., afferma: «[...] ad esempio, l'immunizzazione preventiva dell'organismo umano contro le malattie infettive può essere considerata una via per migliorare la natura umana. [...] Anche la chirurgia estetica, ad esempio, è una forma di perfezionamento della natura umana, così come alcune applicazioni della psicofarmacologia, il cui progresso principale ha portato al famoso Prozac, che non solo elimina la sensazione di depressione, ma sopprime anche il rimorso ed aumenta la stima di sé. Nemmeno la chirurgia estetica è oggetto di preoccupazione, se serve a correggere difetti innati quali il labbro leporino, o se il suo scopo è quello di sanare infortuni subiti. La psicofarmacologia, a sua volta, offre agli individui mentalmente handicappati la possibilità di una vita normale. La chirurgia e la psicofarmacologia non si pongono come moralmente controverse, purché non vengano utilizzate per curare individui non malati»

americane, da studenti ed insegnanti, oppure da medici.⁵⁹ Pensiamo all'ormone della crescita (inteso come cura per sindromi di carenza ormonale): poiché causa anche un aumento della statura negli individui sani, è stato richiesto da molti genitori, negli Stati Uniti, per migliorare l'altezza dei propri figli; già molto diffusi sono i ritrovati chimici per l'alterazione della sfera emotiva in individui sani: il Prozac, farmaco antidepressivo, è utilizzato come forte energizzante, il Ritalin è largamente somministrato in bambini e adulti al fine di migliorare la concentrazione, mentre il Modafinil è capace di diminuire il fabbisogno di sonno.⁶⁰ Ancora, pensiamo alla ricerca a scopo terapeutico nell'ambito dei cosiddetti *ICT devices*, come i *pacemakers*, i neurostimolatori ed altro, che potrebbe consentire utilizzi oltre la cura, ad esempio restituendo l'udito (o la vista) ai non udenti (o non vedenti), ridurre la disabilità ai paralitici, creare un collegamento tra robot / macchina e cervello umano.⁶¹ Sempre più avanzati sono i progressi nel campo dei cd. "*Project Underskin*", consistente nella creazione di dispositivi sottopelle che

59 Presto verranno sviluppate sostanze in grado di migliorare il funzionamento dell'acetilcolina che potrebbero essere utilizzate per incrementare le capacità di apprendimento ed aumentare la memoria. Fukuyama prevede che «molti prodotti in grado di migliorare il ciclo della dopamina potrebbero essere utili per aumentare la resistenza fisica e la motivazione [...], potrebbe essere utile manipolare il sistema delle endorfine per innalzare la soglia del dolore ed abbassare quella del piacere» (Francis Fukuyama, *L'uomo oltre l'uomo. Le conseguenze della rivoluzione biotecnologica*, Mondadori ed. (Milano), 2002, a pag. 75)

60 Carl Elliott nel 1998 scrisse *Better than well: American medicine meets the American Dream*, nel quale, proprio preoccupandosi dell'uso massivo di questi farmaci, affermava: «by enhancement technologies I simply mean the idea of using medicine, or surgery, or other kinds of medical technology not just to cure or control illness but rather to enhance, or improve, human capacities and characteristics». L'Autore alludeva all'uso sempre più diffuso della medicina tradizionale a scopi estetici o di miglioramento di prestazioni legate all'umore e all'area cognitiva al fine di sentirsi "better than well", fenomeno collettivo in ampia espansione nella medicalizzazione a largo consumo della società americana: egli metteva in luce il fatto che la pratica medica avesse sempre avuto scopi ulteriori rispetto alla cura di patologie, ma la diffusione in epoca contemporanea, dettata anche da nuove prospettive scientifiche, era, e continua ad essere, motivo di allarme a livello prima di tutto culturale e sociale. Per questo molto di frequente con il termine enhancement risulta si designa qualsiasi trattamento di carattere medico o tecnologico a fini non terapeutici. Carl Elliott, *Better than well: American medicine meets the American dream*, W.W. Norton&Company, New York 2004.

61 Esempi tratti da Michele Loi, *Giustizia e genetica*, Mondadori ed. (Milano), 2011. Scoperta assai recente è il cd. *mind uploading*, che consiste nel caricare una copia fedele della nostra mente su una memoria di massa come un hard disk: per ora rimane una tecnica sperimentale, ma molti, soprattutto i transumanisti, sono convinti che presto sarà possibile, migliorando così le capacità di memoria, curando malattie come il morbo di Parkinson o l'Alzheimer, proponendo nuovi tipi di coscienza. Per quanto riguarda le tecnologie delle protesi, il DARPA (*Defense Advanced Research Projects Agency*), il dipartimento americano che si occupa di ricerca militare, sta compiendo studi su protesi più performanti e "naturali" di quelle attualmente disponibili, nell'immaginario collettivo si prospetta addirittura la creazione di un esercito di "super soldati". «Oggi possiamo migliorare la natura umana, e di conseguenza anche le nostre capacità ed attitudini, anche grazie all'ausilio di parti meccaniche o artificiali, protesi rimovibili o dispositivi destinati ad essere impiantati. In quest'ultimo caso, il soggetto su cui viene realizzata l'operazione di innesto viene detto "cyborg", un termine che è nato nella medicina e nella bionica, [...] Un chiaro esempio di possibile miglioramento delle capacità umane attraverso il ricorso a protesi rimovibili è l'atleta sudafricano Oscar Pistorius, campione paraolimpico che, pur avendo subito l'amputazione delle gambe all'età di undici mesi a causa di una malformazione gravissima, grazie all'ausilio di arti artificiali è in grado di correre più veloce degli altri atleti o di coprire distanze importanti in tempi molto più bassi di quelli necessari» (Maurizio Balistreri, *Superumani. Etica ed enhancement*, Espresso ed. (Torino), 2011)

permettono di monitorare le condizioni fisiche e di prendere decisioni comunicando direttamente con il nostro corpo attraverso delle interfacce; l'obiettivo finale è ovviamente quello di prevenire qualsiasi tipo di infarto e di monitorare l'equilibrio psico-fisico di ogni essere umano: terapia o potenziamento?

Considerando che anche un telescopio, un binocolo, un paio di occhiali da vista sono strumenti che comunque “migliorano” i nostri poteri e ci consentono di fare cose che in condizioni “normali” e senza l'ausilio di dispositivi non potremmo, considerando che sono poco più di duecento anni che utilizziamo i vaccini per migliorare la resistenza del nostro corpo all'azione di virus, considerando che anche l'educazione e la cultura possono essere ritenuti dei “mezzi migliorativi” (esterni) che ci mettono nella condizione di esercitare capacità che altrimenti non avremmo: qual'è la vera differenza fra terapia ed *enhancement*?⁶² Quand'è che un intervento (genetico e “tradizionale”) non è più terapeutico ma diventa migliorativo? L'incremento di intelligenza o di forza muscolare sono interventi soltanto migliorativi? L'aumento della resistenza immunitaria o il rimedio della calvizie come devono essere invece considerati?

La terapia può essere generalmente definita come un insieme di misure e trattamenti medici, farmacologici, chirurgici e tecnologici finalizzati al recupero ed alla guarigione del corpo e dello stato di salute (che è definito, come più volte ripetuto, quale benessere fisico e psichico); il termine *enhancement* si riferisce invece ad un insieme di misure che aumentano le abilità del corpo e potenziano le capacità umane per il raggiungimento di altri e diversi scopi dallo stato di salute.⁶² Oramai anche la definizione di salute data dall'Organizzazione Mondiale della Sanità, che la definisce come uno stato di completo benessere fisico, psichico, mentale e sociale (e non più soltanto come assenza di malattia), è in realtà diventata ambigua: le nuove tecnologie, infatti, sono entrate nel quotidiano con una potenza tale, da modificare completamente quelle che erano le precedenti idee di salute e malattia.

La rilevanza delle due definizioni si complica nell'ambito dei cd. “*unpatients*”: in quale categoria è infatti agevole inserire questa nuova classe di soggetti? Sarebbe possibile definire una linea di confine fra ciò che è cura / terapia e ciò che è miglioramento / potenziamento oppure esiste un *continuum* fra essi?

62 «Questa distinzione è stata introdotta per ragioni economiche ed allocative: insistere su una diagnosi di malattia è giustificato dal fatto che le grandi compagnie assicurative e/o le grandi strutture sanitarie pubbliche devono proteggersi da richieste e domande costose e spesso “bizzarre”» così Silvia Salardi, *Ethical and legal implications of interventions on “unpatients”: therapeutic v. non therapeutic treatments*, in *Biolaw Journal - Rivista di Biodiritto*, n. 1/2014, a pag. 136

Generalmente, si tende a distinguere il trattamento di individui malati (dove si applicano procedure terapeutiche), da quello in cui il potenziamento ed il miglioramento vengono effettuati su individui sani (vale a dire persone i cui organismi svolgono funzioni della stessa specie). Per tale ragione, la distinzione fra trattamento / terapia e miglioramento viene spesso sostituita da quella analoga tra perfezionamenti relativi alla salute e perfezionamenti non relativi alla salute, questi ultimi distinti a loro volta in: miglioramenti accessibili ad adulti consenzienti o scelti dai genitori in vece dei figli;⁶³ perfezionamenti genetici che si ripercuotono sulla competitività negli sport (*doping genetico*)⁶⁴; perfezionamenti delle cellule somatiche o della

63 Pensiamo alla chirurgia plastica: l'utilizzo della tossina di tipo A del *Clostridium botulinum* per l'appianamento delle rughe facciali rappresenta la procedura estetica più comune in Europa e negli Stati Uniti; per contrastare la perdita dei capelli sono frequenti i trapianti di follicoli piliferi creati ad hoc (in essi viene trapiantato il gene della *Sonic hedgehog* (Shh), un morfogeno che inibisce la perdita del pelo). Per approfondimenti si veda l'articolo di Mauro Giacca e Serena Zacchigna, *Le manipolazioni genetiche nell'uomo*, in *Polis Genetica e società del futuro*, op. cit., pagg. 55-78

64 A partire dal 2003, la *World Anti-Doping Agency* (WADA), l'organismo internazionale che coordina le attività antidoping nello sport, ha incluso il trasferimento genico e cellulare nella lista delle sostanze vietate nella preparazione agonistica degli atleti, definendo il *doping genetico* (*gene doping*), come «l'utilizzo a fini non terapeutici di geni, cellule ed elementi genetici per aumentare la prestazione degli atleti». Mauro Giacca e Serena Zacchigna, *Le manipolazioni genetiche nell'uomo*, op. cit., scrivono che il gene più interessante a fini di doping genetico è quello che codifica l'eritropoietina (EPO), un tipo di proteina normalmente prodotta dal rene che promuove il differenziamento eritrocitario e stimola la produzione di emoglobina; la somministrazione di EPO ad un atleta incrementa l'apporto di sangue ai tessuti migliorando in maniera illegale le sue prestazioni sportive, specialmente negli sport di resistenza. Un altro gene molto usato nello stesso ambito è quello dell'IGF -1 (insulin-like growth factor-1), che determina un'importante ipertrofia delle fibre muscolari ed il conseguente aumento della forza sviluppata.

Durante le Olimpiadi del 2012 i risultati “sovrumani” di un'atleta (nuotatrice) cinese hanno suscitato scalpore, tanto che, superati i normali controlli anti-doping, si è parlato di manipolazione genetica, anzi doping genetico. Daniela Cipolloni: *Evviva il doping (genetico)*, 01 agosto 2012 « In futuro modificare geneticamente un atleta dovrebbe essere legale. È la proposta avanzata da due scienziati-imprenditori (proprio mentre viene accusata alle Olimpiadi la cinese Ye Shiwen). Vogliamo campioni che conseguano record sempre più ardui e Olimpiadi che ci lascino esterrefatti? Allora, facciamo largo al doping genetico. Lasciamo che gli atleti modifichino il loro dna, guadagnando una marcia in più. È la proposta-shock avanzata su Nature da Juan Enriquez e Steve Gullman, volti storici di Harvard, oggi a capo della Excel Venture Management, azienda che investe in progetti di biotecnologie. “Man mano che le modifiche genetiche diventeranno più comuni, aumenterà l'accettazione di questa forma di doping, purché fatta in modo sicuro”, pronosticano gli autori.

Così, dopo le polemiche e le accuse di doping genetico sui tempi straordinari di Ye Shiwen (la 16enne cinese che ha battuto ogni record nei 400 misti, correndo nell'ultima vasca anche più velocemente degli uomini), il tema della modifica genetica degli atleti torna di attualità. E rischia di rimanerci per molto tempo.

D'altronde, le regole dei giochi olimpici non sono immutabili. Un tempo alle donne era concesso di partecipare solo nel tennis, nel golf e nel cricket. Fino a qualche anno fa non esistevano competizioni come lo snowboard o il bmx (bicycle motocross) e Oscar Pistorius, nel 2008 escluso dalle competizioni per le sue protesi alle gambe, quest'anno può finalmente correre sulla pista di Londra. Come dire: quel che oggi sembra inconcepibile (il doping genetico è bandito dalla World Anti-Doping Agency alla stregua degli altri metodi truffaldini), un giorno potrebbe essere la norma.

Ormai è chiaro che chi nasce con i geni giusti ha la strada spianata verso il successo sportivo, mentre chi non è stato attrezzato adeguatamente da madre natura quasi certamente non coronerà il sogno di salire sul podio. Allora, non sarebbe più leale consentire ai questi ultimi, meno fortunati, di giocare ad armi pari con i primi, avvantaggiati in partenza, grazie a un piccolo aiuto da parte dell'ingegneria genetica? O forse il Comitato olimpico dovrebbe istituire gare per categorie di pari codice genetico? E se un atleta avesse acquisito alcune varianti genetiche attraverso una terapia medica seguita nell'infanzia, sarebbe giusto escluderlo perché dopato? Al di sopra di questi interrogativi etici inquietanti, resta poi un'amara verità: non esistono test anti-doping in

linea germinale (detti anche miglioramenti genetici procreativi o in senso lato, dove le capacità sono migliorate nelle caratteristiche genetiche ereditarie, ancor prima della nascita)^{65 66}.

grado di rilevare un'eventuale manipolazione genetica e non sembrano a portata di mano. Distinguere tra chi è portatore dalla nascita di una certa variante e chi lo è diventato artificialmente è una sfida ardua per la scienza. Forse, allora, conviene prendere in considerazione la soluzione estrema, dicono Enriquez e Gullan: autorizzare il doping genetico. Ma quali sono i geni dei sogni che ogni sportivo vorrebbe avere? Non ce n'è uno specifico per ogni disciplina, ma molti che possono risultare in vario modo di aiuto per migliorare le prestazioni atletiche. Eccone alcuni, tra i circa 200 finora scoperti. I GENI DELLA RESISTENZA⁵⁷⁷⁵, il gene dello sprint: Quasi tutti i velocisti olimpici che siano stati sottoposti a test genetico sono risultati portatori della variante 577R del gene ACTN3, il gene responsabile della crescita delle fibre bianche o rosse nei muscoli, alla base dello sprint. Circa la metà degli euroasiatici e l'85% degli africani ne possiedono almeno una copia. Tutti gli altri individui privi del fattore 577R, oltre un miliardo di persone, farebbero bene a riconsiderare le loro aspirazioni olimpiche. Al Salk Institute for Biological Studies di La Jolla (California) è in fase di sviluppato un farmaco, GW1516, che attiva questo gene.

Ace, il gene del maratoneta: I portatori della mutazione I del gene Ace (o enzima convertitore dell'angiotensina) godono di una resistenza nettamente superiore rispetto agli altri. Si tratta della cosiddetta "variante dello scalatore" perché chi la possiede riesce a scalare facilmente gli 8.000 metri. Non a caso, il gene Ace I è presente nel 94% degli Sherpa himalayani, un gruppo etnico che popola le montagne nepalesi della Valle di Katmandu, e solo nel 45-70% di chi appartiene ad altre etnie. A un maratoneta, questa variante farebbe molto comodo. Uno studio condotto su corridori britannici, in effetti, l'ha riscontrata nella maggior parte di coloro che si cimentano su lunghe distanze.

Epor, il gene dei ciclisti e fondisti: L'eritropoietina (Epo), sostanza dopante per eccellenza nel mondo del ciclismo, è prodotta naturalmente dal nostro organismo. Alcune persone possiedono una rara mutazione dell'Epor (il recettore dell'Epo) che favorisce la produzione endogena di Epo. L'effetto risultante è un surplus di globuli rossi nel sangue, che si traduce in una capacità del 25-50% superiore di trasportare ossigeno ai tessuti. È accertato, per esempio, che fosse dotato di questa variante lo sciatore di fondo finlandese Eero Mantyranta, vincitore di tre medaglie olimpiche e svariati titoli mondiali negli anni Sessanta. In futuro, anziché assumere Epo per via farmacologica, si potrebbe modificare direttamente il gene che ne regola la produzione. La differenza è che nel primo caso la sostanza sintetica è rilevabile attraverso test anti-doping, nel secondo no, perché prodotta naturalmente dall'organismo stesso.

GENI DELLA MASSA MUSCOLARE

Igf-1, il gene della potenza: Quando s'introduce nel muscolo il fattore di crescita insulino-simile, o IGF-1, questo lievita a dismisura. Gli esperimenti sugli animali hanno dimostrato che l'aumento delle prestazioni è stupefacente: i topi geneticamente dopati nuotano il triplo degli altri.

Blocco della miostatina, la variante del body-builder

Un fisico da culturista si può ottenere spegnendo il gene della miostatina, una proteina il cui compito è frenare la proliferazione delle cellule muscolari. Se si disattiva il gene della miostatina, la massa muscolare cresce a dismisura.

È capitato naturalmente a un bambino in Germania, figlio di una centometrista. Un piccolo Ercole, con il doppio

dei muscoli rispetto ai suoi coetanei. A cinque anni sollevava tre chili con ciascuna delle due braccia tese» disponibile sul sito <http://daily.wired.it/news/scienza/2012/08/01/doping-genetico-legalizzato-194567.html>

65 Per la distinzione tra *enhancement* in senso lato ed *enhancement* in senso stretto (che comprende qualsiasi utilizzo delle biotecnologie finalizzato a ripristinare uno stato di salute rimuovendo una condizione patologica), e che non è altro che la distinzione fra perfezionamenti relativi alla salute e perfezionamenti non relativi alla salute, si veda Michele Loi, *Giustizia e genetica*, Mondadori ed. (Milano), 2011

In letteratura sono presenti ulteriori classificazioni e tipologie di potenziamento umano in generale (e non solo genetico). Una prima classificazione distingue tra potenziamento del corpo umano per modificar le funzioni fisiologiche e potenziamento delle funzioni cognitive. Il primo riguarda la riprogettazione di tutti gli organi del corpo umano (sistema nervoso, muscolare, etc.); il secondo atiene invece alle funzioni meramente cognitive quali memoria, intelligenza (Soren Holm, M.McNamee, *Physical Enhancement. What Baseline. Whose Judgment*, in Julian Savulescu, Ruud Ter Meulen, Guy Kahane, *Enhancing Human Capacities*, Wiley - Blackwell (UK) 2011, 383 - 400).

Un'altra classificazione viene fatta tra il potenziamento dell'individuo e quello dell'intera specie, meglio conosciuti come "potenziamento somatico" e "potenziamento germinale": il primo, chiamato anche

Una possibile soluzione consisterebbe nell'individuare una soglia di normalità, soddisfatta la quale gli interventi non sono più terapeutici bensì migliorativi. Ma quali sono i criteri per stabilire la soglia di normalità, da utilizzare come spartiacque tra interventi terapeutici e migliorativi?⁶⁷

Da quanto descritto sopra emerge chiaramente che la parola *enhancement* indica diversi interventi migliorativi: quelli che riguardano la psiche, quelli invece sul il corpo, quelli che sono destinati all'impianto nel corpo umano e quelli che non prevedono alcun impianto, quelli che hanno un effetto permanente e quelli che sono invece temporanei. Bioeticisti e scienziati temono soprattutto le tecnologie di potenziamento genetico, in quanto permanenti e trasmissibili: la fecondazione in vitro, la selezione degli embrioni, la clonazione e la modificazione genetica sono ancora in via di sviluppo, ma presto la nostra capacità di scegliere i geni avrà un enorme impatto sociale, e sollevierà numerose e complicate questioni etiche.

In realtà, si possono distinguere tre categorie di miglioramento genetico:⁶⁸

1) Interventi che riducono le malattie monogeniche monofattoriali⁶⁹, intervenendo sui genomi

potenziamento individuale, non è trasmesso alle generazioni future, il secondo invece sì (CHADWICK RUTH, *Therapy, Enhancement and Improvement*, op. cit., pag. 27. I tipi di potenziamento umano sono anche distinti in base al tipo di intervento che viene effettuato: si parla, ad esempio, di potenziamento chirurgico, che riguarda prettamente la chirurgia estetica, e farmaceutico (ormonale) ad esempio uso di Viagra o di anfetamine.

C'è anche chi distingue fra potenziamento "oggettivo" e "soggettivo", e tra potenziamento "normativo" (che tiene conto di un modello di riferimento, ad es. il funzionamento normale di un organo) "personale" (che tiene conto di uno status precedente dell'individuo potenziato) [Cfr. Soren Holm, M. McNamee, op. cit.]. Ancora, alcuni autori distinguono fra potenziamento interno ed esterno del corpo umano (Tamara Garcia, Ronald Sandler, *Enhancing Justice? In Nanoethics*, vol. 2 (2008)277-287). Un'ultima definizione tiene conto tra potenziamento temporaneo o permanente, reversibile o irreversibile (cfr. British Medical Association, *Boosting your brainpower: ethical aspects of cognitive enhancements. A discussion paper from British Medical Association, British Medical Association (London) 2007*, pag. 28)

66 B. Chirowitz, *Eugenetica selettiva ed eugenetica alterativa*, op.cit.

67 Chiara Lalli, in *Lisa dagli occhi blu (o Jennifer Capriati)* scrive «La possibilità della manipolazione genetica darebbe poi origine a un nuovo diritto che le si impone come argine: il diritto a un patrimonio genetico non manipolato. Argomento affine a quello della innaturalità, solleva la seguente domanda: la trasformazione genetica costituisce un accrescimento dell'autonomia e della salute individuali, oppure è dannosa? Invocare il diritto alla casualità non risolve granché. Affermare il diritto al caso dovrebbe servire da una parte a condannare la strumentalizzazione di una vita umana rispetto alle preferenze di terzi (i genitori), dall'altra la violazione della lotteria cromosomica (che valore ha la lotteria cromosomica?).

Il **diritto al caso** è un'arma critica piuttosto debole: anche gli interventi genetici terapeutici (dunque gli interventi che in genere vengono considerati moralmente ammissibili) violano il diritto al caso, andando intenzionalmente a correggere anomalie genetiche: la trisomia del cromosoma 21, originata per caso, dovrebbe dunque essere protetta dall'intervento genetico? Perché sarebbe immorale sostituirsi alla casualità genetica nel caso degli interventi genetici migliorativi, ma non nel caso degli interventi genetici terapeutici? Il diritto al caso non può essere invocato arbitrariamente: si può istituire accettandone tutte le implicazioni, e dunque anche l'astensione da interventi genetici terapeutici, oppure è necessario ricusarlo. (Accettereste di essere curati "a caso"?)» (articolo tratto dal blog <http://bioetiche.blogspot.it/2007/02/lisa-dagli-occhi-blu-o-jennifer.html>)

68 Per approfondimenti si veda Michele Loi, *Giustizia e genetica*, op. cit., pagg. 34 e ss.

69 Le malattie monogeniche sono determinate dalla presenza di di un singolo gene mutato e la loro trasmissione

patologici ed aumentando le aspettative di salute;

2) interventi di *enhancement* in senso stretto, che intervengono su tratti che non riducono direttamente le aspettative di salute, operando quindi su genomi sani (aumentano quindi altre aspettative quali bellezza, altezza, magrezza, intelligenza, capacità di sopportazione del dolore, etc.);

3) interventi che eliminano i fattori di rischio ed aumentano le aspettative di salute, migliorando le difese dell'organismo attraverso l'aggiunta di geni agendo su genomi sani.

Considerando l'*enhancement* genetico riproduttivo, esso è sicuramente quello che desta più preoccupazioni.

Nonostante gli interventi di ingegneria genetica sulla linea germinale⁷⁰ siano ancora in fase di sperimentazione, è ipotizzabile che in un futuro non molto lontano essi diventino routinari, e comunque, anche se le operazioni finora praticate sono considerate terapeutiche (ad esempio quelle sulla linea somatica), le ricerche sono più orientate al miglioramento piuttosto che alla cura. La terapia genica sull'embrione può rimuovere gravi anomalie genetiche (in quanto, grazie ad essa, è possibile prevenire molte malattie), in certi casi è addirittura obbligatoria, allo stesso tempo, però, potrebbe aumentare le capacità del potenziale nascituro, rispetto alla condizione precedente (sono ben noti, soprattutto all'estero, i servizi di *babies profiling*⁷¹ ed i cd. "better

ereditaria segue le leggi di Mendel, e risultano perciò svantaggiose nella quasi totalità degli ambienti. Le malattie poligeniche - multifattoriali sono imputabili all'azione combinata di più geni e fattori ambientali, tendono a presentarsi in più soggetti della stessa famiglia e la loro modalità di trasmissione è complessa, non segue infatti l'ereditarietà mendeliana

70 Si ricorda che gli interventi su questa linea sono gli unici che possono realizzare dei cambiamenti sul codice genetico e che, attraverso i meccanismi di riproduzione, possono passare alla prole, in quanto vengono modificate le cellule germinali o embrioni

71 Una clinica londinese specializzata in inseminazione artificiale, per promuovere il suo nuovo servizio di *baby profiling* (scelta del sesso, razza, colore degli occhi e dei capelli del nascituro) ha deciso di mettere all'asta un ovulo umano (*Corriere della Sera*, 14 marzo 2010)

Nel marzo del 2013 (da un articolo de *Il Fatto Quotidiano*, 28 giugno 2013, *Fecondazione assistita, bimbi con tre genitori per evitare malattie ereditarie*), il dipartimento della Salute britannico aveva preparato una bozza di Regolamento (da discutere in Parlamento) sull'utilizzo di una tecnica di fecondazione assistita che prevede la creazione di embrioni con tre genitori, al fine così di evitare la nascita di bambini con malattie genetiche gravi. «La metodologia consiste nella creazione di un embrione dalla coppia portatrice, rimuovendo poi il nucleo ed inserendolo in un altro embrione ottenuto con l'ovulo di una donatrice. In questo modo tutti i tratti somatici sono della coppia, mentre il bimbo eredita soltanto i mitocondri della donatrice. [...]» Nel dicembre 2014 il Governo britannico ha dato l'ok: «le tecniche sviluppate prevedono di estrarre il nucleo dall'ovulo della futura mamma inserendolo in un ovulo di una donatrice svuotato però del nucleo, che contiene tutte le informazioni genetiche. Questo può essere fatto sia prima che dopo la fecondazione, e porta ad un embrione con il materiale genetico della mamma e i mitocondri della donatrice, che a loro volta contengono un piccolissimo quantitativo di Dna» (*IlMessaggero.it*, 18 dicembre 2014, *Fecondazione artificiale, sì del governo inglese a embrioni con tre genitori*).

Nel febbraio 2015 il Parlamento britannico ha approvato una *draft regulation* sulla donazione di DNA mitocondriale. Il regolamento dovrà essere adottato in via definitiva dall'esecutivo ed andrà ad integrare le leggi previste per la procreazione medicalmente assistita nel Regno Unito. Nel caso in cui la donna risulti portatrice

*genetics matches*⁷²): scegliere un embrione rispetto ad un altro, solo perché magari ha un'aspettativa di vita più lunga, non è tanto diverso dal manipolare il corredo genetico dell'embrione stesso, o anche effettuare una selezione pre - impianto per evitare la nascita di un individuo malato. Ora la **fecondazione è 3.0**: in futuro sarà possibile prelevare cellule della pelle di individui adulti e derivarne cellule staminali pluripotenti da convertire in spermatozoi e

di una malattia genetica trasmissibile ai figli, sarà possibile sostituire il DNA mitocondriale di un'ovocita, attraverso l'utilizzo dei mitocondri di una donatrice. Che sia l'inizio di una deriva verso la creazione di "bimbi fai da te"?

Sempre su *Il Fatto Quotidiano* (articolo del 29 luglio 2014) *Fecondazione selettiva, primo caso in Uk. Biopsia per evitare malattie genetiche*: «Un nuovo test per selezionare gli embrioni più adatti a essere impiantati nel grembo di una donna, un'analisi che prevede una biopsia quando il frutto del concepimento è ancora composta da poche centinaia di cellule. Il tutto per scongiurare malattie genetiche. A Londra è stato annunciato il primo caso di successo, almeno in Europa, di fecondazione in vitro selettiva. Carmen Meagu, 26 anni, e suo marito Gabriel aspettano ora, infatti, un bambino. La donna, alla 17esima settimana di gravidanza porta nell'utero il primo bimbo creato in laboratorio grazie a una nuova tecnica chiamata "**karyomapping**". La stampa americana, a metà 2013, riportava di un primo caso che si sarebbe avuto negli Stati Uniti, anche se la vicenda è dai contorni non ben definiti. Intanto, però, nel Regno Unito è certo. Il figlio di Carmen e Gabriel sarà il primo selezionato in laboratorio ancora prima di essere impiantato nel grembo della madre.

Parlando con il fattoquotidiano.it, Karen Doye, direttrice delle operazioni di "Pgd" (Pre-implantation genetic diagnosis, diagnosi genetica pre-impianto) della clinica che ha effettuato il trattamento, spiega: "Questo è un metodo rivoluzionario e viene valutato caso per caso, in ogni suo aspetto, anche etico. Ma non dimentichiamoci che sono le coppie a cercare questo trattamento e questa selezione, che è assolutamente consentita dalla legge britannica". La tecnica consente ai medici, infatti, di scegliere quegli embrioni liberi da mutazioni genetiche trasmesse dai genitori. Il tasso di successo è del 95% e la clinica, il *Centre for Reproductive and Genetic Health* nel centro di Londra, consiglia comunque di procedere, soprattutto in caso di precedenti in famiglia, a ulteriori analisi prenatali del feto. Però una cosa è certa: si avvicina sempre di più quell'avvenire di "**designer baby**", bambini su misura come un vestito dal sarto, anche se la legge del Regno Unito consente queste indagini solo in caso di malattie genetiche in genitori, nonni, zii e parenti non troppo lontani. La mappatura dei cromosomi prima di un impianto da fecondazione in vitro è stata finora effettuata sugli embrioni di tre coppie. In realtà, spiega Doye, "ha fatto notizia la gravidanza di Carmen, ma altre due madri al momento stanno aspettando un figlio grazie a questa tecnica, comunque il caso di Carmen e Gabriel è il primo in Europa". La clinica si occupa dei trattamenti per il concepimento, ma l'analisi degli embrioni viene comunque effettuata da altre cliniche esterne. "Queste donne sono tutte pazienti dell'Nhs, il nostro sistema sanitario nazionale pubblico. Noi siamo una clinica privata ma agiamo in convenzione", aggiunge Doye. "Dopo la biopsia dei diversi embrioni, che può avvenire già al quinto giorno dal concepimento, poi si procede con un normale trattamento di supporto alla fecondazione artificiale". Del resto, le malattie genetiche sono migliaia. Nel caso in questione, il padre della signora Meagu era affetto dalla malattia di Charcot-Marie-Tooth, una grave forma di distrofia muscolare che lo portò alla morte, superata l'età dei 50 anni. Anche Carmen ha la malattia, anche se in forma lieve, e ci sarebbe una possibilità del 50% di avere figli affetti dal morbo. Così, appunto, ecco l'idea di ricorrere al karyomapping e al successivo impianto di un embrione sano. Analisi appunto passate dal servizio nazionale, anche se Doye ne è certa: "In un certo qual modo rimarrà sempre un metodo di nicchia, in quanto è costosissimo e richiede altissima tecnologia che non tutte le cliniche private possiedono", insomma spese sicuramente proibitive in tempi di tagli al welfare e alla spesa pubblica nel Regno Unito. La clinica ha confermato come, dal momento della notizia uscita sulla stampa britannica, centinaia di coppie da tutto il mondo, Italia compresa, stiano contattando il personale medico per avere informazioni.»

72 La società *Genepeaks* offre la possibilità di simulare le combinazioni tra ovulo e sperma (prima della gravidanza) per produrre così "bambini digitali" e testare la loro salute, scartando le "accoppiate perdenti" e tenendo le "*better genetic matches*" (combinazioni genetiche migliori) (tratto dall'articolo di Catherine de Lange, *Startup offering DNA screening of hypothetical babies raises fears over designer children*, reperibile sul sito <http://www.theguardian.com/technology>, 7 aprile 2014)

uova.⁷³ Quali le implicazioni etiche di queste cellule? È lecito mantenerle? Chi ne sarebbe il proprietario/i? Quali le applicazioni possibili al di fuori delle terapie di fecondazione? Possono essere disponibili per genitorialità multiple?

Il 18 aprile 2015 su *Protein & Cell* (rivista minore pubblicata da *Springer* e dal Ministero dell'Istruzione Cinese), un gruppo cinese guidato da *Junjiu Huang*, della *Sun Yat-sen University of Guangzhou*, ha pubblicato il **primo tentativo di manipolare geneticamente un embrione umano**. Si trattava di embrioni difettosi prodotti per la procreazione assistita ma che, per un eccesso di cromosomi, non avrebbero mai potuto svilupparsi a termine. Lo scopo era quello di provare una nuova tecnica, la CRISPR Cas9⁷⁴ per introdurre modifiche mirate in un gene. La prova in realtà non ha avuto successo, in quanto su 86 embrioni solo in 4 il gene è stato corretto, e anche in questi solo in alcune cellule, tuttavia le modifiche sono avvenute (tanto che molti comitati etici, ma non quelli locali cinesi, hanno respinto la sperimentazione).

Nel gennaio 2016 la *Human Fertilisation and Embryology Authority* (HFEA) inglese ha

73 Le cellule pluripotenti indotte, o *IPS induced pluripotent stem cell* sono state ottenute per la prima volta nel 2006 dal giapponese Shinya Yamanaka, dell'Università di Kyoto, grazie anche agli studi di John Gurdon, entrambi premi nobel per la medicina 2012. Le IPS sono caratterizzate dalla pluripotenza staminale tipica delle cellule embrionali, e sono ottenute impiegando solo cellule somatiche senza creazione o distruzione di embrioni. L'induzione di pluripotenza è un processo di riprogrammazione genetica capace di produrre cellule simili a quelle embrionali da cellule somatiche. Una volta ottenute queste cellule simili alle embrionali è possibile differenziarle in tutti i tipi cellulari: ecco quindi che dalle cellule somatiche possono derivare spermatozoi e uova umane. Si tratterebbe, in sostanza, di "riprodurre la riproduzione": una volta creati, spermatozoi e uova potranno essere impiegati nelle procedure classiche di fecondazione in vitro. Va però precisato che il prerequisito essenziale messo in luce da tutti questi studi è la necessità di una nicchia funzionale in cui inserire le cellule germinali prodotte. E' chiaro che le cellule germinali dipendono dagli stimoli fisiologici della nicchia, che non è ancora sostituibile in vitro e che necessita di un "bioreattore" in vivo. Inoltre è stato osservato che le cellule germinali primordiali che sedimentano fuori dalla nicchia si sviluppano in cellule tumorali. [...] Per ottenere cellule germinali perfettamente differenziate è necessario condurre ulteriori ricerche, ed in particolare far luce su due punti: come cancellare la memoria epigenetica (che riguarda modifiche nella struttura della molecola del DNA che influiscono sull'espressione dei geni, ma non riguarda modifiche nella sequenza del DNA) del tipo cellulare usato per derivare le IPS necessarie a differenziare i gameti; e poi capire come identificare le condizioni di coltura cellulare capaci di mimare il contesto biochimico e fisico della nicchia delle cellule germinali. Da un articolo de *Le Scienze, Gameti artificiali*, giugno 2015, pagg. 52-59

74 Articolo de *Il Corriere della Sera*, 13 giugno 2015, La moratoria del DNA che si ripara: non riprogrammare l'uomo. Nel marzo 2014 Daniel Anderson, ingegnere chimico al Mit, annuncia che la sua equipe è riuscita, mediante una nuova tecnica, a correggere un gene difettoso nel fegato di un topo adulto. «La sigla sta per Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats, si tratta di una sapiente combinazione di enzimi che tagliano il Dna in punti specifici, di altri enzimi che poi ricuciono ad arte due segmenti di Dna e, in mezzo a questi, come le carrozze di un trenino, viene veicolato un intero gene e portato sul bersaglio desiderato, nel genoma di un organismo vivente. Diventa così possibile tagliare via un gene difettoso e rimpiazzarlo con un gene sano. Questo trenino viene portato sul bersaglio di una sequenza detta leader, o guida, con vagoncini che si ripetono, regolarmente spazati. Il leader è fatto di Rna, cioè una molecola strettissimamente connessa al Dna, ed è quindi capace di riconoscere una precisa sequenza di Dna e legarsi. [...] Il limite, per ora insormontabile, di questa tecnica è che funziona solo per malattie causate da una singola precisa mutazione in un singolo preciso gene, se pensiamo che molte malattie, invece, sono causate da molteplici mutazioni in molti geni»

approvato un progetto di ricerca del *Francis Crick Institute* che comprende l'impiego di tecniche di gene editing (CRISPR/Cas9) su embrioni umani: lo studio indagherà la funzione di alcuni geni nelle prime fasi di sviluppo (da una a circa 250 cellule) di embrioni (sovranumerari derivanti da cicli di PMA, donati unicamente a fini di ricerca). Perché la ricerca possa avere inizio, il progetto deve ottenere l'approvazione da parte del Research Ethics Committee.⁷⁵

75 Da un articolo de *Il Corriere della Sera*, **Gran Bretagna: via libera alla modifica genetica degli embrioni umani** (2 febbraio 2016) «La Human Fertilisation and Embryology Authority (Hfea) inglese, ha dato il via libera ad alcuni scienziati del Francis Crick Institute a modificare geneticamente gli embrioni umani, provenienti da cliniche che utilizzano tecniche di fecondazione in vitro, per comprendere il processo cruciale nelle prime fasi di sviluppo. Gli esperimenti si svolgeranno nei primi sette giorni dopo la fecondazione per capire anche che cosa va storto quando si verifica un aborto spontaneo. Nel dettaglio gli scienziati vogliono disattivare alcuni geni di questi embrioni per vedere che cosa succede e chiarire quali sono i geni cruciali per sviluppare bambini sani. Non sarà comunque possibile impiantare gli embrioni modificati in una donna. Attualmente circa il 50% degli ovociti fecondati non si sviluppa correttamente e secondo gli esperti il responsabile potrebbe essere proprio un'anomalia nel codice genetico. Una volta identificati quali sono i geni cruciali per la divisione delle cellule sane, si potrebbero escludere da metodiche di procreazione medicalmente assistita gli embrioni in cui Dna non funziona correttamente. In questo modo, sostengono gli studiosi britannici, si potrebbero prevenire aborti e favorire la fertilità. Il progetto pilota - che dovrà essere sottoposto anche a una valutazione di tipo etico - coinvolgerà fino a 30 embrioni e il team potrebbe lavorare su ulteriori 3 geni, portando il totale a 120.

La richiesta di modificare gli embrioni umani era stata avanzata al governo conservatore britannico dalla scienziata Kathy Niakan, che l'aveva giustificata così: «Ci piacerebbe davvero capire quali sono i geni necessari in un embrione umano per sviluppare con successo in un bambino sano. La ragione per cui è così importante è perché gli aborti e l'infertilità sono molto comuni, ma non sono molto ben compresi».

L'annuncio è chiaramente destinato ad alimentare polemiche etiche e religiose, ma anche scientifiche, visto che in molti temono che alterare il DNA di un embrione sia un rischioso passo in avanti per la creazione di bambini su misura. Sarah Chan, dell'università di Edimburgo, ha detto alla BBC che «L'utilizzo delle tecnologie di genome editing nelle ricerche sugli embrioni tocca alcune questioni delicate, quindi, è opportuno che questa ricerca e le sue implicazioni etiche siano attentamente considerate dall'HFEA, prima di dare l'approvazione a procedere. Dobbiamo essere sicuri che il nostro sistema di regolamentazione in questo settore stia funzionando bene, per mantenere la scienza in linea con gli interessi sociali». Già sull'esperimento cinese gli scienziati avevano invitato alla prudenza perché si erano verificate mutazioni inaspettate.

Modificare geneticamente un embrione umano per studiare cosa succede nei primi giorni del suo sviluppo ci permetterà di capire cosa possiamo fare per prevenire gli aborti spontanei, un problema molto diffuso e importante» ha commentato il genetista Edoardo Boncinelli. «Sappiamo che non tutti gli embrioni portano alla nascita di un bambino. Molti non si sviluppano - ha detto Boncinelli - e muoiono nei primissimi giorni. La ricerca britannica ci consentirà di far luce su cosa può andare storto e cosa impedisce la nascita di un bambino». Per il genetista questo tipo di ricerca è «di base» e non avrebbe nulla a che vedere con l'eventualità di far nascere bambini «su misura». «Studiare per cercare di capire qualcosa non è mai sbagliato, che poi un giorno la scienza ci condurrà verso la creazione di bambini geneticamente modificati non lo possiamo escludere».

«Non sono sorpreso dal fatto che in Inghilterra sia stata data questa autorizzazione, era nell'aria e ce l'aspettavamo» commenta il professor Bruno Dallapiccola, genetista e direttore scientifico dell'Ospedale Bambin Gesù di Roma. «Vorrei ricordare però le parole dette recentemente da Papa Francesco in occasione dell'incontro con il comitato nazionale di Bioetica, che richiamano a non compromettere la dignità dell'uomo per fini industriali e commerciali. Anche ammesso che tali finalità non siano nello spirito di questa approvazione bisogna però essere consci dei rischi che comporta. In ogni caso qui si delinea il divario fra chi pensa, come me, che in ogni embrione ci sia dall'inizio un programma genetico umano unico e irripetibile e chi ritiene che fino a un certo numero di giorni si sia in presenza solo di un gruppo di cellule su cui si possono operare manipolazioni». «Queste ricerche, rimanendo in un ambito strettamente tecnico, poi, vanno valutare anche sotto un altro aspetto» prosegue Dallapiccola. «Infatti se si interviene su un gene correggendolo si rischia di indurre una mutazione di un'altra parte del genoma, E questo è il grande limite di questa tecnica»

Stanno progredendo anche gli studi sull'invecchiamento: i ricercatori dell'università giapponese di *Tsukuba* sono riusciti a invertire l'invecchiamento di cellule umane, riportandole alla condizione di cellule giovanili.⁷⁶

Applicando i principi di bioetica di Beauchamp e Childress alla terapia genica somatica, si può notare come essa corrisponda moralmente ai principi di beneficiabilità e giustizia: è un bene perché ha lo scopo di alleviare le sofferenze umane, i genitori hanno il dovere di provvedere al benessere dei loro figli (in questo caso handicappati), quindi se l'unica forma terapeutica possibile è la terapia genica (somatica), allora deve essere applicata. È evidente che, qualora non ci fosse alcun risultato o aiuto, in tal caso l'obbligo di ricorrere alla terapia genica decadrebbe.⁷⁷

76 Il Sole 24 Ore, *La cura che ringiovanisce le cellule*, 7 giugno 2015, <http://nova.ilsole24ore.com/tag/dna>: «La ricerca, condotta da un' *équipe* guidata dal professor *Jun-Ichi Hayashi*, aveva come obiettivo iniziale la verifica della cosiddetta teoria mitocondriale dell'invecchiamento. Uno dei segni della vecchiaia all'interno delle cellule è l'accumulo di mutazioni nel Dna dei mitocondri, gli organelli che hanno la funzione di fornire energia attraverso un processo detto respirazione cellulare. Tale accumulo va di pari passo con vari sintomi della tarda età quali la perdita di peso e dei capelli, l'osteoporosi e la bassa speranza di vita. Si riteneva perciò che tra le mutazioni nel Dna mitocondriale e l'invecchiamento ci fosse un rapporto causale. La validità di questa teoria è stata confutata da varie osservazioni, e l' *équipe* del professor Hayashi l'ha messa alla prova attraverso un esperimento. Sono stati confrontati due gruppi di mitocondri prelevati da cellule di fibroblasti umani (cioè dal tessuto connettivo). Il primo gruppo proveniva da individui molto giovani, dai feti fino ai 12 anni di età, mentre il secondo gruppo derivava da anziani tra gli 80 e i 97 anni. I ricercatori hanno osservato che in effetti il processo di respirazione cellulare risultava ridotto nelle cellule anziane rispetto a quelle giovani, come previsto dalla teoria. Tuttavia hanno anche verificato che il numero di mutazioni nel Dna mitocondriale dei due gruppi era alla pari, smentendo totalmente l'idea che fosse l'accumulo di mutazioni nel tempo a provocare il declino della respirazione.

Gli scienziati hanno allora ipotizzato che il calo di funzionalità dei mitocondri con l'età fosse invece un fenomeno epigenetico, dovuto cioè ad alterazioni di proteine che lasciano inalterata la sequenza del Dna, ma modificano il modo in cui questa si esprime, attivando o disattivando alcuni geni. Per verificare questa teoria, le cellule di entrambi i gruppi sono state riprogrammate, riportandole a uno stato staminale embrionale, e poi sono state lasciate evolvere nuovamente allo stato di fibroblasti. Con sorpresa i ricercatori hanno verificato che i due gruppi non erano più distinguibili, e che la respirazione cellulare era stata ripristinata del tutto anche nelle cellule anziane, che apparivano ringiovanite dal procedimento. Un indizio molto forte a favore del fatto che l'invecchiamento è un fenomeno epigenetico, e non dovuto all'accumulo di mutazioni.

Il professor Hayashi ha proseguito la ricerca tentando di determinare quali fossero i geni la cui modifica epigenetica influiva sulla respirazione cellulare. I principali sospettati sono stati i geni *Cgat* e *Shmt2*, che regolano la produzione di glicina (un aminoacido) nel mitocondrio. È stato poi verificato che l'aggiunta di glicina al liquido di cultura era sufficiente per riportare la respirazione cellulare a livelli giovanili anche nelle cellule di un 97enne. Saranno necessari ancora molti esperimenti e verifiche prima che questa scoperta possa portare a risultati pratici, il primo dei quali potrebbe essere lo sviluppo di farmaci a base di glicina per alleviare i disturbi della vecchiaia. Ma se davvero fosse confermato che l'invecchiamento non è una conseguenza dell'entropico accumularsi di errori nel Dna, ma un fenomeno che può essere invertito attivando i giusti "interruttori" all'interno delle cellule, le conseguenze a lungo termine sulla medicina potrebbero essere enormi.» (di Marco Passarello)

77 Per quanto riguarda il principio di autonomia il discorso è più complesso. Il problema è che, in materia di terapia genica somatica per malattie monogeniche, il soggetto è molto spesso un bambino. Il principio del consenso informato è ovviamente ribadito in leggi e convenzioni, ed è previsto che nel caso dei minori vi sia un loro rappresentante a darlo, tuttavia si tratta comunque di un aspetto molto delicato. Ad esempio, nell'ultima versione della *Dichiarazione di Helsinki*, nel caso di sperimentazione su minori, non si chiede più che gli stessi siano beneficiari del risultato, è sufficiente che la ricerca sia di aiuto per la popolazione in generale; lo stesso principio viene ribadito nella *Convenzione di Oviedo*

Tuttavia, supponiamo di avere a che fare con una malattia complessa (poligenica e multifattoriale), che tende perciò a presentarsi più volte nella stessa famiglia (biologica): alle coppie che decidono di avvalersi della fecondazione in vitro per infertilità, potrebbe essere offerto uno *screening* degli individui a rischio, ed effettuare la diagnosi genetica pre - impianto permetterebbe di identificare gli embrioni con il più alto potenziale per essere impiantati (e magari, in futuro, addirittura individuare quelli con le predisposizioni migliori).

2.2 Eugenetica liberale: le varie posizioni al riguardo

C'è chi sostiene che l'avvento della società post genomica “consegnerà” a tutti il genoma umano, definito come «una massa di informazioni capace di approfondire l'attuale conoscenza di sé ed orientarla verso il futuro. E da qui, da questa diffusa e profonda possibilità di sapere e di prevedere, ciascuno potrà partire per occupare, con le proprie decisioni, territori prima segnati soltanto dal caso e dalla necessità. Né natura, né piano, ma il concorso di infinite scelte ci darà l'organizzazione sociale del futuro, segnando profondamente la stessa evoluzione sociale del genere umano[...]. Il nostro sistema istituzionale dovrà essere in grado di regolare tale situazione, mettendo a punto dei modelli giuridici che evitino stigmatizzazioni e discriminazioni sociali e, nel caso specifico, genetiche»⁷⁸.

Si è già scritto in precedenza di tutti gli ultimi progressi tecnologici ottenuti nell'ambito della scienza e delle tecnologie genetiche: è in tale contesto che si inserisce l'evocazione di una nuova eugenetica.⁷⁹

⁷⁸ Stefano Rodotà, *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, op.cit., pag. 192

⁷⁹ Il termine “eugenetica” è stato coniato da Francis Galton nei primi del '900, in realtà l'idea ha radici molto più antiche: è in Platone, infatti, che per la prima volta il “razionale allevamento umano” viene considerato come unico mezzo per conservare la virtù dei filosofi della repubblica, e tale compito viene affidato allo Stato stesso (Platone, in *Repubblica V*, scrive: «Se dobbiamo tener conto, risposi, di ciò che abbiamo già ammesso, conviene che gli uomini migliori si accoppino con le donne migliori il più spesso possibile e che, al contrario, i peggiori si uniscano con i peggiori, meno che si può; e se si vuole che il gregge sia veramente di razza, occorre che i nati dai primi vengano allevati; non invece quelli degli altri. E questa trama, nel suo complesso, deve essere tenuta all'oscuro di tutti, tranne che dei reggitori, se si desidera che il gruppo dei guardiani sia per lo più al sicuro da sedizioni») Tali idee perpetuano anche nel Medioevo e nel Rinascimento (epoche durante le quali, ad esempio, vi era, da parte delle autorità politiche, il controllo dei matrimoni). Si arriverà poi all'età moderna, Sir Francis Galton (cugino di Darwin), teorizza una scienza eugenetica: nella sua opera *“Inquires into Human Faculty and its Development”* la definisce come «la scienza del miglioramento delle stirpi, che non si limita a problemi di incroci giudiziosi, ma che, particolarmente nel caso dell'uomo, si occupa di tutti i fattori suscettibili di conferire alle razze o ceppi più convenienti una maggiore capacità di prevalere rapidamente su quelli che lo sono meno». Galton è convinto che le qualità eccezionali degli uomini, il loro genio, si trasmettano in modo puro: è quindi necessario isolare e proteggere i caratteri ereditari eccellenti (una vera e propria selezione della razza). In Italia il criminologo Cesare Lombroso si avvicina molto alla teoria

Si potrebbe obiettare che l'uomo contemporaneo non ha una sua identità e forse proprio attraverso le manipolazioni potrebbe acquistarne una: ma è proprio qui che sorge la necessità di un rapporto fra libertà e responsabilità riguardo alle conseguenze di un'ingegneria genetica lasciata a sé stessa. È possibile costruire un'identità facendo terra bruciata di migliaia di anni di storia o questo significa, da un lato, stravolgere la stessa umanità e, dall'altro, attribuirsi il ruolo di creatore, quindi fare della tecnologia una nuova forma di teologia?

Di fronte a questo scenario gli approcci fondamentali possono essere di tre tipi.⁸⁰

In un primo “schieramento” si collocano i promotori del progresso scientifico ad ogni costo: in campo giuridico questo approccio è stato fatto proprio da chi concepisce la “nuova genetica” come un'opportunità che consentirebbe di soddisfare i bisogni del singolo e della collettività, discendenti compresi. Seguendo un tale approccio si sostiene la necessità della creazione di un mercato libero e concorrenziale, che consenta quindi un altrettanto sviluppo della ricerca scientifica.⁸¹

Similare è la posizione di chi sostiene un approccio di tipo “laico”, e quindi una separazione fra morale e diritto lasciando così alla libertà di coscienza di ognuno e a quella di ricerca scientifica

galtoniana: egli è convinto che il destino dell'umanità è la sua degenerazione, il suo appiattimento, poiché il genio è debole e fragile.

Nel 1912 si apre a Londra il Primo Congresso Internazionale di Eugenetica, e ad esso partecipano numerosi studiosi italiani fra cui: Corrado Gini (futuro “braccio destro” del Duce), Giuseppe Sergi ed Enrico Morselli (rispettivamente psicologo e psichiatra di scuola lombrosiana), Raffaele Garofalo (criminologo), Alfredo Nicefaro (Presidente dell'Associazione Italiana di Antropologia dell'epoca); tutte queste idee sfocieranno poi nell'eugenetica statale nazista. (Per approfondimenti sulla storia dell'eugenetica si veda Massimo Ciceri, *Eugenetica e politica*, in <http://www.cronologia.leonardo.it/ciceri2.html>)

Oggi si parla di una sorta di “nuova eugenetica” o “eugenetica dei tempi moderni”, prodotta da una serie di successi tecnici quali la fecondazione in vitro, l'inseminazione artificiale con donatore e la diagnosi prenatale, che rievocerebbero l'eugenetica del passato.

80 La seguente ricostruzione viene descritta da Marco Croce, *Genetica umana e diritto: problemi e prospettive*, in U. Breccia, A. Pizzorusso (a cura di R. Romboli), *Atti di disposizione del proprio corpo*, Plus ed. - Pisa University Press (Pisa) 2007, *Atti del Seminario del 24 novembre 2006*, pagg. 87 - 103 (disponibile anche sul sito <http://www.juragentium.unifi.it/it/surveys/rights/croce.htm>)

81 Fra i vari autori che sostengono questa posizione c'è Vittorio Menesini, il quale, in *Introduzione allo studio giuridico della nuova genetica*, Giuffrè ed. (Milano), 2003, scrive: «Quando il miglioramento genetico accada attraverso le modificazioni genetiche, attinenti ai più diversi aspetti del benessere fisico o psichico personali, bene fondamentale fra i vari “diritti umani” [...] ci si avvia molto probabilmente sulla strada di un'eugenetica attenta ai bisogni della singola persona, e dei suoi discendenti. E non v'è nulla di male nel riconoscerlo, perché ciascuno deve poter scegliere liberamente, sempre che lo possa fare con risultati costanti e di proprio gradimento, su come vuol apparire, [...] oppure sul come evitare preventivamente le patologie. Affermare che per questa strada si soddisfano bisogni futuri, come la predeterminazione del colore dei capelli o degli occhi, o che si compiono scelte irreversibili, [...] costituisce un'obiezione contraddittoria, poiché solo la persona può decidere quale sia il bisogno che intende soddisfare. [...] In definitiva, affinché tutte le innovazioni genetiche possano essere ricercate, applicate commercializzate, sono necessari prima un clima di libertà rispetto alle intrusioni eticistiche, (non orali, perché queste sono interiori a ciascuno) di varia natura e matrice, e poi un mercato libero e concorrenziale.» (pagg. 10-11)

di operare nella direzione del miglioramento della qualità della vita.⁸² Tuttavia questa corrente di pensiero si differenzia dalla precedente per due caratteristiche: la presenza di un approccio dubitativo e lo scetticismo nei confronti del mercato.⁸³

All'estremo opposto troviamo invece i sostenitori della conservazione, mossi da sentimenti religiosi, esigenze etiche o ambientaliste, i quali sostengono che un avanzamento spregiudicato delle biotecnologie rischia di stravolgere totalmente l'ecosistema complessivo.⁸⁴ Sulla base della lettura degli articoli 2 e 13 della Costituzione i seguaci di tale linea di pensiero sostengono l'inammissibilità costituzionale di qualsiasi intervento manipolativo sul genoma.⁸⁵

Nella letteratura sul potenziamento si incontrano diverse posizioni, alcune delle quali prospettano dei veri e propri scenari apocalittici.

Il filosofo e sociologo tedesco **Jürgen Habermas** si occupa delle riflessioni morali relative all'*enhancement* ed alle biotecnologie in "Il futuro della natura umana. I rischi di un'eugenetica liberale": l'Autore intende delineare i pericoli, a suo avviso molto gravi, derivanti da una delle tecniche collegate alla fecondazione assistita: vale a dire dal pre - impianto degli embrioni che possono così venire analizzati ed anche modificati.

In tutta l'opera Habermas si domanda: quali sarebbero le conseguenze di interventi genetici voluti dai genitori sui nascituri o da contemporanei sulle generazioni future? Come dobbiamo intendere la possibilità di intervenire sul genoma umano? Come una crescita di libertà che deve essere disciplinata sul piano normativo oppure si tratta di trasformazioni che non hanno bisogno di limitazioni? E' possibile parlare ancora di libertà se gli esseri umani sono

82 Si veda, ad esempio, Uberto Scarpelli, *Bioetica Laica*, Einaudi ed. (Milano) 1998: «La specie umana [...] ci appare come una specie in cambiamento ed auto - cambiamento, cambiamento biologico in senso stretto [...] e cambiamento culturale che è anch'esso cambiamento biologico in senso lato [...] Una specie animale idonea ad un continuo ricrearsi, come la specie umana, non dovrebbe opporre rifiuti di principio, né subire terrori non controllabili di fronte ad una sperimentazione sugli embrioni [...]: si tratta ancora una volta per la specie della ri - creazione di se medesima condotta per vie preparate dal cambiamento precedente» (a pag. 118)

83 Così Marco Croce, *Genetica umana e diritto: problemi e prospettive*, op. cit., a pag. 91

84 Si vedano, ad esempio, Giuseppe Franco Ferrari, *Biotecnologie e diritto costituzionale*, in *Dir. Pubbl. Comp. Eur.*, n. 4/2002, pagg. 1563 - 1586; Carlo Casonato, *Bioetica e pluralismo nello Stato Costituzionale*, in Carlo Casonato, Cinzia Piciocchi (a cura di), *Biodiritto in dialogo*, Cedam ed. (Padova), 2006, pagg. 15 e ss.

85 Giuseppe Franco Ferrari, *Biotecnologie e diritto costituzionale*, op. cit., scrive: «[...] la civiltà bioinformatica, intervenendo sul materiale genetico per riprogrammare i codici, riplasma la vita stessa. In linea di principio, essa risiede, prima che nell'embrione, nel genoma: pertanto, una volta assunto a base di riferimento il diritto alla vita, la linea divisoria derivante dal parametro risulta difficilmente collocabile [...]. In termini di casistica fattuale, poi, se si tenta di collocare la scriminante, in relazione al dato funzionale, tra le attività dettate da esigenze di tutela della salute umana o di ricerca, da un lato, e quelle di altra finalizzazione, dall'altro, per operare il bilanciamento tra la vita come preconditione dell'identità personale (artt. 2 e 13 Cost.) e i valori di cui agli artt. 9, 32 e 33 Cost., si scopre ben presto che le distinzioni sul campo sono così poco nette da risultare pressoché impraticabili»

programmati con certe caratteristiche?⁸⁶

Per “genetica liberale” Habermas intende «una genetica regolata dalla domanda e dall’offerta»⁸⁷ ovvero che dipende dal potere attribuito ai genitori di manipolare gli embrioni a seconda delle loro preferenze. Tale potere (che viene visto da larga parte del pensiero filosofico giuridico, soprattutto americano, come un ampliamento della libertà e dell’autonomia del singolo individuo), secondo il filosofo, dovrebbe essere considerato come un evento altamente pericoloso in grado di alterare addirittura la natura dell’uomo: tant’è che il titolo del saggio parla proprio di “futuro della natura umana”.⁸⁸ L’Autore poi prende in esame in modo più articolato i rischi connessi ad una genetica liberale. Egli analizza le conseguenze in particolare dell’utilizzo della diagnosi di pre impianto (quindi l’utilizzo dei test genetici sugli embrioni al fine di decidere l’opportunità o meno di un loro impianto: la diagnosi pre impianto (rendendo possibile sottoporre a test preventivo un embrione) può rivelarsi molto utile per evitare di trasmettere malattie ereditarie, perché si può decidere, dopo aver studiato tale embrione, di non impiantarli più nel corpo della madre.

86 Le sue perplessità le ritroviamo fin dall’inizio del libro «Il giorno in cui gli adulti potessero considerare come producibile e modellabile il corredo genetico dei loro figli, e dunque progettare a piacimento un design accettabile, essi verrebbero con ciò stesso ad esercitare, sui loro prodotti geneticamente manipolati, un potere di disposizione che, [...] era sembrato finora essere lecitamente esercitato soltanto sulle cose e non sulle persone» (Jürgen Habermas, *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*, Einaudi ed. (Torino), 2002, pag. 16). Il rischio qui è che la persona il cui genoma sia stato modificato continui a dipendere, anche in età adulta, dalla decisione irreversibile dei suoi genitori, senza alcuna possibilità di ristabilire, attraverso una riflessione etica, quella consapevolezza che sta alla base di ogni rapporto paritario: mentre i giovani, continua l’Autore, normalmente possono accollarsi in prima persona la responsabilità delle loro scelte, nel caso in cui il loro genoma sia stato mutato / creato per decisioni di terzi, allora questa possibilità risulterebbe compromessa.

87 Jürgen Habermas, *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*, op. cit. p. 3. Secondo Luisella Battaglia, in, *Quale etica per l’ingegneria genetica? Il contributo di Jürgen Habermas*, in *Le sfide della genetica. Conoscere, prevenire, curare, modificare*, op. cit, ci sono due accezioni del termine “genetica liberale”:

1. Secondo una prima accezione, per genetica liberale Habermas sembra intendere una ricerca ispirata ad un’ideologia liberale, propria del libero mercato, privo di regole e vincoli. In questo caso essa presenta molti elementi di rischio e potrebbe quindi costituire una minaccia per le libertà:

2. In una seconda accezione, la genetica liberale è ispirata a valori quali la libertà individuale e l’autonomia della persona, potrebbe quindi costituire un’opportunità per migliorare la qualità della vita e, quindi, una crescita di libertà. Ciò che desta maggiori preoccupazioni in Habermas è la genetica liberale – liberista (il liberismo genetico), regolata da una vera e propria logica di mercato.

88 Va innanzitutto precisato che per Habermas la dignità umana ha natura strettamente relazionale e gli obblighi sono possibili unicamente nell’ambito di una comunità di uomini capaci di agire reciprocamente, quindi, l’organismo è convertito nella persona nel momento in cui (e non prima) è in grado di essere socialmente accettato e di accettare il mondo della vita come luogo di riconoscimento intersoggettivo. L’Autore esclude così che l’embrione formato nel corpo materno possa essere considerato persona e, pertanto, essere riferimento di un sistema giuridico di diritti e di doveri: l’embrione non è, per il sociologo tedesco, un soggetto morale e la questione si deve quindi necessariamente spostare sui genitori, che hanno responsabilità di tutela verso il nascituro (si apre così il problema, che non verrà affrontato in questa sede, dello statuto morale e giuridico dell’embrione, che può essere considerato solo in senso materiale, come un agglomerato di cellule oppure come una persona *in fieri*, centro di riferimento e di imputazione di diritti).

Benché tali strumenti sono nati all'interno di una prospettiva di tipo terapeutico, Habermas sottolinea come risulti particolarmente difficile stabilire un confine netto tra interventi terapeutici ed interventi migliorativi e dunque fra una genetica cd. negativa (interventi sul genoma dell'embrione volti a riconoscere la presenza di alterazioni genetiche che possono produrre malformazioni) assunta quindi come legittima, ed una genetica positiva (per cui si interviene per potenziare / migliorare le qualità del soggetto).⁸⁹

Quindi, con il venir meno di questo confine, sorge quello che egli definisce come fenomeno inquietante, ossia «il venir meno del confine tra la natura che noi siamo e la dotazione organica che noi ci diamo [...] tra ciò che è spontaneamente cresciuto e ciò che è tecnicamente prodotto, tra il soggettivo e l'oggettivo»⁹⁰ fino a compromettere le relazioni fra le persone.

L'ingegneria genetica potrebbe modificare la nostra autocomprensione, e quindi potrebbe incidere in maniera determinante sul modo in cui l'essere umano concepisce sé stesso, i suoi rapporti con gli altri simili all'interno di una società organizzata. La genetica, spostando il confine tra il caso e la libera scelta, va ad incidere sui presupposti del giudizio e del nostro agire morale. La possibilità di considerarci autori responsabili della nostra storia e delle nostre scelte rispettandoci a vicenda come persone eguali per nascita e per valore dipenderebbe infatti dall'etica del genere. Secondo Habermas una genetica liberale comprometterebbe proprio la nostra *autocomprensione etica del genere* «ovvero quell'autocomprensione da cui dipende la possibilità di continuare ad intenderci come gli autori indivisi della nostra storia di vita, nonché continuare a riconoscerci mutuamente come persone che agiscono in maniera autonoma».

La manipolazione genetica dell'embrione mina la struttura: non si tratta infatti di preoccuparsi per interventi che possono peggiorare la salute o il carattere o creare squilibri sociali; ciò che è in gioco è la capacità dell'ingegneria genetica di produrre degli esseri umani che hanno perso le loro caratteristiche fondamentali di soggetti morali liberi ed uguali, e che non potranno più sentirsi tali.⁹¹

Il giovane geneticamente modificato potrebbe avere quindi qualche difficoltà a concepirsi come un organismo spontaneo, gli spazi creativi della sua autonomia verrebbero ridotti e gli verrebbe impedito di considerarsi l'autore indiviso della propria vita. Nonostante Habermas si chieda se

89 «Già oggi questo argomento viene di fatto impiegato a difesa di una genetica liberale, che trascurando ogni differenza fra interventi terapeutici ed interventi migliorativi, rimette alle preferenze individuali degli utenti il compito di definire gli obiettivi degli interventi correttivi» Jürgen Habermas, *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*, op. cit., p. 22

90 Jürgen Habermas, *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*, op. cit., pagg. 25-26

91 Questa è l'oggettivazione tecnica della natura umana

è davvero possibile sapere con certezza quali effetti potrebbe avere sulla nostra vita il sapere che qualcun altro ha manipolato il nostro genoma, egli crede che in questa ipotesi potremmo incontrare qualche difficoltà a concepire ancora questa umanità come un fine in sé. L'individuo geneticamente programmato viene strumentalizzato (trattato quindi come mezzo e non come fine), oggetto di decisioni dipendenti da decisioni altrui: l'imperativo categorico kantiano⁹² (per il quale dobbiamo agire in modo da trattare l'umanità mai solo come un mezzo, ma anche come un fine) non viene rispettato, perché l'idea di umanità «ci comanda di assumere quella prospettiva del noi, in base alla quale ci consideriamo reciprocamente membri di una comunità inclusoria che non abbandona fuori di sé nessuna persona»⁹³

È il fondamento dell'uguaglianza ad essere minato: che cosa potrebbe succedere in una persona quando dovesse scoprire che il suo corpo non è il risultato di un processo naturale bensì di una produzione tecnica voluta e condotta da altri? Percepirebbe la propria libertà naturale come irreversibilmente limitata dall'intenzione dei programmatori.

Habermas dunque giunge alla conclusione che gli interventi genetici migliorativi (cioè quelli che rientrerebbero nella genetica positiva) compromettono la libertà etica del soggetto, subordinandola all'intenzione di terze persone. Da ciò deriva che sussistono buone ragioni per ammettere interventi sul genoma umano solo quando si tratti di prevenire mali estremi, quindi solo nell'ambito di una genetica rigorosamente negativa. La responsabilità di chi decide di modificare il patrimonio genetico di embrioni è resa per Habermas sproporzionata dall'irreversibilità di una decisione che risulta necessariamente iniqua, perché il «futuro individuo programmato non può a sua volta progettare un design per il suo designer». In questo modo l'intervento eugenetico cristallizzerebbe una dipendenza tra persone.⁹⁴

92 Il quale, nella formulazione del suo imperativo categorico, sostiene che l'integrità dei singoli individui dipende dalla modalità con cui essi si mettono in relazione, e che bisognerebbe considerare ciascuna persona sempre anche come un fine, giammai soltanto come un mezzo

«Agisci in modo che la massima della tua volontà possa sempre valere nello stesso tempo come principio di legislazione universale». Esistono altre due formulazioni dello stesso imperativo categorico:

«Agisci in modo da trattare l'umanità, tanto nella tua persona quanto nella persona di ogni altro, sempre nello stesso tempo come un fine, e mai unicamente come un mezzo.»

«Agisci in modo tale che la tua volontà possa, in forza della sua massima, considerare contemporaneamente se stessa come universalmente legislatrice.» (Immanuel Kant, *Critica della ragion pratica*)

93 Jürgen Habermas, op. cit., a pag. 55

94 «La genetica liberale è in linea di massima favorevole a consentire la libera scelta, da parte dei cittadini, di una genetica positiva. Ma in questo modo una genetica liberale non comprometterebbe soltanto il libero poter essere se stessi della persona programmata: questo tipo di prassi produrrebbe anche una relazione interpersonale per la quale non esistono precedenti. Quando una persona prende una decisione irreversibile sulla composizione del genoma di una seconda persona, allora nasce fra i due soggetti un tipo di relazione che mette a repentaglio un presupposto (finora dato per scontato) dell'autocomprensione morale di persone agenti autonome e giudicanti. La convinzione che a tutte le persone spetti un uguale status normativo, e che tutte

In conclusione, a suo parere la prospettiva liberale tenderebbe a «sottrarre alla normativa statale tutte le decisioni sul patrimonio genetico del bambino, rimettendole semplicemente ai genitori»⁹⁵, che diventerebbero quindi i detentori di una responsabilità esorbitante. Così liberalizzata, la prassi eugenetica può compromettere lo status di una persona futura: la persona soggetta a trattamento pre- natale potrebbe infatti, una volta venutane a conoscenza, non riuscire più a concepirsi come una persona autonoma, «eguale membro di un'associazione di liberi ed eguali»⁹⁶.

Abbiamo perciò due aspetti rilevanti in cui si realizzerebbe tale trasformazione distruttiva.⁹⁷ Il primo è che il soggetto non dispone più di quel punto di partenza originario che è il suo patrimonio genetico naturale (il nostro “cominciamento” deve essere assolutamente naturale, dovuto alla natura, quindi al caso). Un soggetto non può quindi sentirsi come un artefatto ed essere conseguentemente trattato come un oggetto, facendo così gli impediamo di riconoscersi come soggetto autonomo.

Si inserisce il secondo aspetto distruttivo: si viene a creare un rapporto asimmetrico di potere tra genitori (manipolatori) e figli (manipolati), e di conseguenza scompaiono le caratteristiche di eguaglianza e reciprocità fra i soggetti.

Habermas è innovativo in quanto propone una sorta di “terza via” per un'etica della responsabilità⁹⁸, alternativa rispetto a due modelli prospettati da due insigni filosofi, Hans Jonas e Hugo Tristram Engelhardt: entrambi si impegnano nell'elaborazione di un modello di etica della scienza, con posizioni diverse.

A parere di Jonas, gli interventi di ingegneria genetica rendono il padroneggiamento della natura una sorta di “autoimprigionamento”, ed egli teme per gli “uomini venturi” che saranno degli oggetti inermi di decisioni prese in anticipo da chi pianifica oggi.⁹⁹ Egli quindi pone al centro della questione i limiti da porre alle manipolazioni dell'uomo in quanto la natura

debbano darsi simmetrico e reciproco riconoscimento, discende da un ideale di reversibilità delle relazioni umane. Nessuno deve dipendere da un altro in maniera irreversibile. Sennonchè con la programmazione genetica nasce una relazione per molti aspetti asimmetrica, una sorta di paternalismo *sui generis*» (Jürgen Habermas, op. cit., pag. 65)

95 Jürgen Habermas, op. cit., a pag. 78

96 Jürgen Habermas, op. cit., a pag. 78

97 Informazioni tratte da una lezione dal titolo “*Obbedienza e disobbedienza nell'era della genetica. Le questioni poste da Habermas*”, tenutasi presso l'Università di Bologna nel corso di Filosofia del Diritto, facoltà di Giurisprudenza, 18.10.2013

98 Così Luisella Battaglia, *Quale etica per l'ingegneria genetica? Il contributo di Jürgen Habermas*, in *Le sfide della genetica. Conoscere, prevenire, curare, modificare*, op. cit.

99 Hans Jonas, *Tecnica, medicina ed etica*, trad.it. a cura di P. Becchi, Einaudi ed. (Torino), 1997, pag. 127

umana deve essere rispettata, così come la dignità e l'integrità psicofisica della persona, condanna quindi gli interventi di genetica correttiva: poiché ogni potere diviene poi incontrollabile, la medicina, in futuro, non si limiterà a “curare” le persone, ma andrà ben oltre.¹⁰⁰

Engelhardt, all'opposto, esprime un ideale di perfezionamento continuo della natura umana: siamo noi gli artefici della nostra natura ed in futuro, se la specie umana vorrà continuare ad essere libera e tecnologicamente avanzata, gli interventi migliorativi diventeranno indispensabili.¹⁰¹

In una posizione intermedia fra questi due modelli si colloca la “terza via” proposta da Habermas, fondata su un'etica della responsabilità razionale, in una prospettiva autenticamente liberale, dove la responsabilità viene affidata direttamente ai cittadini, alla ricerca di una consapevolezza comune attraverso un'interazione ed un dialogo reciproci.¹⁰²

Habermas ha dunque aperto una serie di questioni molto importanti che, fino a pochi anni fa, non sarebbero mai state affrontate anche perché è ora che tali argomenti e problemi si sono concretizzati, proprio all'attuarsi di quella rivoluzione scientifica e tecnologica che ha trasformato la scienza moderna nella «forma più potente di dominio perché è la forma più potente di previsione»¹⁰³.

Francis Fukuyama ha scritto un libro sulle conseguenze della rivoluzione biotecnologica “*L'uomo oltre l'uomo*”, nel quale afferma che la nuova eugenetica del futuro dipenderà non dallo Stato, ma dalle scelte dei cittadini – genitori che vorranno garantire ai figli maggiori opportunità, dando speranza alle persone con gravi anomalie o menomazioni.¹⁰⁴ Tuttavia,

100 L'insigne filosofo ritiene che l'unico principio guida per le biotecnologie debba essere il principio di responsabilità. L'unico modo per agire responsabilmente è quello di porre un veto, un limite all'agire umano attraverso una norma che sia indisponibile ed imm modificabile

101 Hugo Tristram Engelhardt, *Manuale di bioetica*, Il Saggiatore (Milano), 1991

102 Luisella Battaglia, *Quale etica per l'ingegneria genetica? Il contributo di Jürgen Habermas*, op. cit., alle pagg. 132 -133 scrive: «La bioetica, nella visione di Habermas, appare come una disciplina che si elabora sotto l'egida della ragione, ma di una ragione eminentemente pratica, volta alla decisione e all'azione ragionevole. Ne emerge l'idea di una razionalità aperta, che non è data una volta per tutte, ma che si costituisce attraverso il confronto con tutti gli interlocutori possibili, in un dialogo senza fine. Se ne desume altresì un modello argomentativo incentrato sul confronto, o meglio, sull'interazione fra principi generali ed esperienza morale. [...] Nessuna condanna a priori dell'ingegneria genetica, quindi, ma la puntuale ricerca di regole che possano aiutarci a distinguere tra diversi casi e le differenti applicazioni sulla base delle intenzioni che ci guidano e degli atteggiamenti che testimoniano.»

103 Cusi, Emanuele Severino, *Legge e caso*, Adelphi ed. (Milano), 1979, pag. 15

104 Francis Fukuyama, *L'uomo oltre l'uomo*, op. cit. a pagg 121 -122 scrive: «Nell'immediato futuro è probabile che la nuova eugenetica porti a un aumento del numero degli aborti e degli embrioni scartati, il che costituisce la ragione per cui gli antiabortisti contrasteranno con forza questa tecnologia. Tuttavia, l'eugenetica non comporterà alcuna coazione nei confronti degli adulti né alcuna restrizione delle loro scelte. Al contrario, il ventaglio di possibilità riproduttive si allargherà notevolmente, risolvendo una volta per tutte una lunga serie di

anche se queste tecnologie migliorative non sono di carattere coercitive né rappresentano un'ingerenza dello Stato, aggiunge Fukuyama che non possono essere comunque giustificate moralmente, e contro di esse si possono avanzare tre diverse categorie di obiezioni: quelle basate sulle religioni, quelle di carattere utilitaristico e quelle di natura filosofica. Da un punto di vista religioso, sostiene l'Autore, lo scienziato che ricorre alle *enhancement technologies* mancherebbe di rispetto nei confronti di Dio e del Suo progetto di creazione una sorta di atto di tracotanza da parte dell'uomo)¹⁰⁵. Muovendo obiezioni di carattere utilitaristico, si potrebbero considerare i costi e le conseguenze negative dello sviluppo delle biotecnologie: poiché tutti avrebbero la possibilità di vivere più a lungo, questo comporterebbe per la società una richiesta di assistenza sanitaria più vasta; una vita più lunga favorirebbe inoltre le tensioni sociali, in quanto gli anziani "non più anziani" non abbandonerebbero più i loro posti di lavoro, non consentendo l'ingresso ai giovani, con un conseguente rallentamento del progresso economico e culturale.¹⁰⁶ Contro l'*enhancement*, continua Fukuyama, peserebbero anche argomenti di ordine filosofico - morale, esso infatti sarebbe eticamente inaccettabile: a prescindere da coloro che ritengono che gli aspetti moralmente più negativi del miglioramento genetico siano legati a questioni di ingiustizia sociale (di cui se ne parlerà nel paragrafo successivo del seguente lavoro), l'Autore non colloca le disuguaglianze nel contesto sociale, in quanto ritiene che tutte queste tecnologie innovative saranno un giorno a disposizione di tutti, e forse gli uomini lotteranno per avere "eguali qualità e diritti genetici". Ciò che preoccupa è che le *enhancement technologies* potrebbero modificare le nostre caratteristiche in modo talmente radicale da «mettere in pericolo la nostra umanità, cioè l'imprecisata qualità essenziale che ha sempre costituito la base della nostra autocoscienza e dell'individuazione dei nostri scopi essenziali, nonostante tutti i cambiamenti della condizione umana che hanno avuto luogo nel corso della storia [...] ci potremmo trovare in condizione di subire questo cambiamento senza nemmeno accorgerci del

problemi legati alla procreazione, come l'infertilità e le anomalie congenite. È addirittura possibile prevedere che un giorno le tecnologie riproduttive saranno così sicure ed efficaci da non richiedere il danneggiamento o l'eliminazione di alcun embrione»

105 Francis Fukuyama, *L'uomo oltre l'uomo*, op. cit. a pag.125: «Secondo il punto di vista religioso queste tecnologie applicate alla riproduzione sono immorali [...] perché rendono possibile che l'uomo si sostituisca a Dio nella facoltà di creare la natura umana»

106 Francis Fukuyama, *L'uomo oltre l'uomo*, op. cit. a pag. 92: «Nelle società democratiche e/o più meritocratiche esistono meccanismi istituzionali che consentono la rimozione di capi, leader e amministratori delegati per i raggiunti limiti di età, ma i termini della questione non cambiano. Il problema fondamentale è il fatto che le persone che si trovano in cima ad una gerarchia sociale di solito non vogliono perdere il proprio status, e spesso fanno uso della propria notevole influenza per proteggerlo. È difficile che qualcuno più giovane prenda l'iniziativa di rimuovere un leader, un capo, un campione dello sport, un professore o un membro del consiglio di amministrazione, almeno fino a quando l'età non ne abbia deteriorato notevolmente le capacità »

fatto che abbiamo perso qualcosa di enorme valore; potremmo quindi emergere dall'altra parte dello spartiacque tra la storia umana e quella postumana senza nemmeno renderci conto di aver compiuto questo passo, avendo perso di vista la nostra esistenza»¹⁰⁷ ¹⁰⁸.

Il genetista **Lee M. Silver** in *Remaking Eden*¹⁰⁹ prevede che l'uso prolungato dell'ingegneria genetica porterà alla divisione della società in due gruppi / caste: i “ricchi genetici” (*GenRich*) ed i “naturali” (*Naturals*), i primi sono coloro il cui genoma è stato selezionato e migliorato addirittura prima della nascita (con la fecondazione artificiale) ed hanno quindi accesso al potenziamento genetico continuo, i naturali, invece, sono la classe inferiore, i discriminati e poco remunerati.

Gregory Stock, in *“Riprogettare gli esseri umani”*¹¹⁰, afferma che il momento in cui la tecnologia della linea germinale raggiungerà un sufficiente livello di sicurezza ed affidabilità segnerà l'inizio dell'auto-programmazione umana, trascinando la riproduzione in un processo sociale estremamente selettivo, dove sia la competizione sia la scelta sessuale del *partner* saranno determinate dai geni. «Test genetici dettagliati, una sofisticata diagnosi genetica pre-impianto, banche di ovociti, una fecondazione in vitro più efficace e la clonazione sono tecnologie destinate a trasformare le nostre scelte riproduttive, mentre il progresso nella genomica e nello sviluppo di farmaci estremamente personalizzati correranno su binari paralleli, modificando le percezioni dei nostri potenziali genetici, delle nostre vulnerabilità e dei nostri handicap. A una decina di anni di distanza potrebbero comparire le prime rudimentali modificazioni della linea germinale per situazioni speciali. E, dopo altri dieci anni, manipolazioni più sofisticate e potenti della linea germinale potrebbero cominciare ad integrare test ed interventi genetici. [...] la diagnosi genetica pre-impianto sarà probabilmente abbastanza efficace da dare la possibilità di

107 Sempre Francis Fukuyama, *L'uomo oltre l'uomo*, op. cit., a pag. 140. Egli quindi sostiene che anche se questo cambiamento non fosse percepito, la nostra morale, le nostre concezioni di diritto, dovere e giustizia ne sarebbero comunque compromesse e muteranno, a pag. 141 continua scrivendo che ciò che «le biotecnologie mettono in gioco non riguarda un semplice calcolo utilitaristico di costi e benefici derivanti dalle tecnologie mediche del futuro, ma la stessa base del senso morale umano, [...]»

108 Le idee di Fukuyama sono state confutate e criticate da un noto bioeticista, Terrance McConnell, il quale sostiene che esse siano fallaci. Solo perché determinati interventi possono costituire un rischio e causare ipotetici danni non significa un'assoluta proibizione di essi riduca il danno: se, infatti, i benefici prospettati sono pari ai rischi, e le probabilità di rischio sono molto basse, allora non sarebbe così sbagliato accettare certi interventi. L'Autore sostiene, inoltre, che, a differenza di quanto scrive Fukuyama (ovvero che le manipolazioni biotecnologiche e genetiche in un futuro distruggeranno la natura e l'identità umane), perdere la natura umana è sicuramente meno grave della morte, anzi, preferibile addirittura (Terrance McConnell, *Genetic Enhancement, Human Nature and Rights, Journal of Medicine and Philosophy*, 35:415-428, 2010)

109 Lee M. Silver, *Remaking Eden. Cloning, Genetic Engineering and the Future of Humankind*, Phoenix Giant Paperback (London), 1998

110 Gregory Stock, *Riprogettare gli esseri umani. L'impatto dell'ingegneria genetica sul destino biologico della nostra specie*, Orme ed. (Milano) 2004

ottenere un miglioramento umano significativo oltre a quella di scoprire la presenza di eventuali malattie [...] Le scelte future ci costringeranno a mettere a confronto il significato che ognuno di noi dà alla vita, le responsabilità che pensiamo di avere nei confronti del prossimo, i nostri pregiudizi e quello che intendiamo quando diciamo che tutte le potenziali vite sono uguali e meritano protezione [...]»¹¹¹. Anche questo Autore prospetta una società divisa in caste, e si chiede anche come reagirà la specie umana a tutto questo, proponendo un approccio relativamente permissivo.

Anche **Michael John Sandel**¹¹² nel suo libro *“Il caso contro la perfezione. L'etica nell'età dell'ingegneria genetica”* afferma che le biotecnologie migliorative sono eticamente inaccettabili,¹¹³ perché corrompono il carattere, esercitando un'influenza negativa sulle predisposizioni morali di ogni essere umano, in particolare gli interventi di ingegneria genetica (sia somatica sia germinale) andrebbero a modificare la capacità di accettare le diversità: in un mondo dominato dalle biotecnologie migliorative non esisterà più alcuna capacità di amare l'altro in modo incondizionato, e le persone che nasceranno con capacità potenziate saranno abituate a sentirsi padrone del mondo e a trasformarlo a loro piacimento.¹¹⁴ Secondo Sandel, quindi, il rischio è che l'abuso delle biotecnologie renda gli esseri umani più esigenti e “richiestivi” nei confronti degli altri, aumentando quello spazio (prima lasciato al caso) che assegniamo alla scelta, e quindi alla responsabilità. «Questo significa che più si affermeranno le tecnologie migliorative, più penseremo che i genitori siano responsabili della condizione dei figli e più in generale che ogni persona debba giustificarsi delle capacità e delle disposizioni che possiede, soprattutto quando ci sembra che esse siano poco apprezzabili»^{115 116}.

111 Gregory Stock, *Riprogettare gli esseri umani. L'impatto dell'ingegneria genetica sul destino biologico della nostra specie*, op. cit., pagg. 12-13, 242 e ss.

112 Filosofo, nonché membro, dal 2001, del President's Council of Bioethics

113 Secondo Fukuyama esse sono invece addirittura incompatibili con i diritti umani

114 Così Maurizio Balistreri, *Superumani. Etica ed enhancement*, op. cit.

115 Maurizio Balistreri, *Superumani. Etica ed enhancement*, op. cit., a pag. 88, l'Autore riporta anche un passo di Sandel: «[...] più diventiamo padroni del nostro retaggio genetico, più grande è la responsabilità che grava su di noi per le nostre capacità e le nostre *performance*. Oggi se un giocatore di pallacanestro manca un rimbalzo l'allenatore può redarguirlo per come era piazzato; domani potrebbe accusarlo di non essere alto a sufficienza»

116 Terrance McConnell ha confutato anche le idee di Sandel. Per quanto riguarda le posizioni nei confronti delle tecniche di enhancement, sostiene l'Autore, si possono distinguere due gruppi: coloro che abbracciano positivamente questo fenomeno (Sandel li identifica con la “posizione della supremazia”, *stance of mastery*), e coloro che invece si oppongono all'enhancement (“posizione del dono”, *stance of giftedness*), questi ultimi sono sostenuti ed appoggiati da Sandel, che li considera i più forti. McConnell, invece, sostiene che questo non è l'atteggiamento migliore: secondo gli oppositori dell'enhancement, la natura dovrebbe essere concepita come un dono, e quindi non manipolata; coloro invece che inneggiano al potenziamento ritengono che ciò che ci è stato è donato dovrebbe essere modificato proprio per farne un uso migliore, attraverso l'ingegneria genetica soprattutto, una sorta di “aspirazione Prometeana”. Il bioeticista scrive che si dovrebbe dare molta importanza alle qualità dell'uomo quali l'umiltà, la responsabilità e la solidarietà, e che non si deve per forza condannare

Fra gli Autori¹¹⁷ che si proclamano favorevoli all'*enhancement* vi è un pensiero comune: in realtà fra terapia e potenziamento vi è equivalenza, la quale deriva anche dal fatto che entrambe hanno un obiettivo comune, che è il cambiamento per il meglio, ciò che conta è ridurre i rischi ed aumentare i benefici.

Secondo **John Harris** ogni individuo ha il diritto al miglioramento di sé: i potenziamenti sono buoni se ci rendono migliori, e quindi più forti, più competenti; una sorta di “diritto alla felicità” come diritto individuale alla realizzazione di ciò che si ritiene piacevole e desiderabile.¹¹⁸ Egli inoltre giustifica un “dovere di potenziamento” quale “dovere di beneficenza”: l'*enhancement* ci rende persone migliori, evolute, rientra in quella che viene chiamata “auto-evoluzione” (*self evolution*).

Jonathan Baron sostiene il libero mercato delle tecnologie di potenziamento: nell'ambito del libero mercato concorrenziale i costi elevati delle innovazioni tecnologiche tendono a scendere, quindi a divenire accessibili a tutti.¹¹⁹

Carlo Antonio Gobbato¹²⁰ amplia notevolmente la questione, individuando un “contenitore” in cui inserire la “logica del gene”, «la città del gene, la polis genetica» comprendente due accezioni, che si alimentano reciprocamente: da un lato l'Autore parla di «città-laboratorio»

l'enhancement genetico, proprio per le grandi opportunità che ci offrono le nuove conoscenze oggi. Per maggiori approfondimenti si veda Terrance McConnell, *Genetic enhancement and Moral Attitudes Toward the Given*, in *Journal of Applied Philosophy*, 2011, vol. 28, no. 4

117 Tra i principali Autori favorevoli all'*enhancement*: Nicolas Agar, *Liberal Eugenics: in Defence of Human Enhancement*, Blackwell (London) 2004; Nick Bostrom, *In Defence of Posthuman Dignity*, *Bioethics*, 2005, 19, 3, pagg. 210-214; Julian Savulescu, T. Meulen, G. Kahane, *Enhancing Human Capacities*, Wiley - Blackwell (London) 2011; John Harris, *Enhancing Evolution. The Ethical Case of Making Better People* Princeton University Press (Princeton) 2007

118 John Harris, *Enhancing Evolution, The ethical case of Making Making Better People*, Princeton University Press (Princeton) 2007, pag. 2

119 Jonathan Baron, *Contro la bioetica*, Raffaello Cortina ed. (Milano) 2008. Laura Palazzani, *Il potenziamento umano*, op. cit. a tal proposito, a pag. 26 scrive: « I prezzi alti per chi si avvicina inizialmente alla nuova tecnologia (*early adopter*) vanno addirittura a vantaggio di chi si avvicina successivamente (*late adopter*): in qualche misura chi affronta i costi iniziali consente alla stessa tecnologia di svilupparsi e poi espandersi sul mercato, divenendo accessibile in modo sempre più ampio. Semmai il problema rimarrebbe nell'ambito del potenziamento genetico e genomico che creerebbe disuguaglianze dalla nascita: ma sarebbe sufficiente regolare in modo adeguato l'accesso nella società post-genomica, ad esempio, tassando individui geneticamente potenziati per poter riequilibrare le risorse per chi è nato non potenziato. La tassazione dovrebbe essere proporzionale alla quantità ed efficacia dei potenziamenti verificata mediante criteri pubblici concordati con la società. L'unico problema potrebbe derivare dal fatto che la tassazione disincentiverebbe il potenziamento in quanto chi si potenzia o potenzia i propri figli dovrebbe pagare per compensare lo svantaggio della partenza. La soluzione liberale opta, in tale contesto, per la libera scelta di beneficenza, ossia la scelta autonoma dei cittadini se finanziare o meno il potenziamento compensativo, scelta che potrebbe essere imposta dallo Stato solo per la prevenzione di malattie genetiche incurabili ed onerose per la società [...]»

120 Carlo Antonio Gobbato, *Polis genetica e società del futuro*, in *Salute e Società* (a cura di) Carlo Antonio Gobbato e Carlo Antonio Gobbato, Franco Angeli ed. (Bologna), n. 3, 2010

dove si progetta la struttura umana ed i “designer genetici” modificano le forme della vita, dall'altro, la particolarità di queste città - società è che non vi entriamo per selezione naturale (secondo le leggi darwiniane), bensì per scelta predeterminata da altri¹²¹, è proprio questa la novità sconcertante, si tratterebbe quindi di un'eugenetica per via democratica (come afferma Gobbato).¹²² Una nuova razionalità individuale e sociale, dove l'identità personale si costruisce proprio intorno alle bioscienze ed alle biotecnologie: nuovi desideri del sé orientati a modificare la struttura del corpo, che può assumere perciò le forme dei desideri della mente, le cui rappresentazioni mutano al mutare delle possibilità offerte dalle biotecnologie.¹²³

Il rischio, sostiene l'Autore, è che in questa società moderna (definita da molti post genomica), si prefigurino interventi di eugenetica liberale: si creeranno delle comunità genetiche differenziate, i cui membri avranno dei diritti e dei privilegi che “i normali” non avranno (e questo porterà a fenomeni sempre più frequenti di discriminazione genetica). Il progresso, continua Gobbato, sempre più intenso proposto dalle biotecnologie sta determinando un affievolimento del diritto (che diventa quindi una variabile dipendente delle bioscienze) nel momento in cui si scoprirà la possibilità di modificare la struttura del corpo, il quale assumerà le forme dei desideri di ciascuno¹²⁴.

Secondo questa concezione, l'approccio bioconservatore¹²⁵ è ormai superato; in realtà siamo ben oltre: l'umano viene inteso come come un progetto di stato, un insieme di elementi a disposizione di ricercatori, scienziati, genetisti, se non addirittura come un oggetto di consumo. Questo è il postumano, che rompe gli schemi precedenti: si perde la tensione verso un solo progetto, o meglio, il cd. “modello unico” (o progetto unico) viene sostituito da una serie infinita di schemi di volta in volta preferiti in relazione alle situazioni, in questo modo si

121 «Non vi entriamo a causa di un processo di selezione naturale, ma in ragione di opportunità e scelte inedite [...] Le scelte discendono, respinti gli orrori dell'eugenetica statale, dalla selezione genetica fondata sulle libertà e sui diritti individuali» C.A. Gobbato, op. cit., a pag. 37

122 Due sono le caratteristiche della polis: da un lato, in tale città non vi entriamo per un processo di selezione naturale, bensì in ragione di opportunità e di scelta; dall'altro, queste scelte derivano da una vera e propria selezione eugenetica, che però avviene per via democratica, in quanto considerata pratica di Stato. Una sorta di progettualità affidata ai Governi ed alle istituzioni: un dominio sull'evoluzione

123 C.A. Gobbato, *Dalla biopolitica alla polis genetica*, op. cit., pag. 38

124 E qui «si pone il problema del processo di legittimazione del progresso scientifico e biotecnologico nella società democratica [...] Il desiderio tende a sostituirsi al bisogno, tradizionalmente mediato dal sotto sistema sanitario, consentendo all'immaginario soggettivo ed intersoggettivo di interagire con l'immaginazione del progresso scientifico»

125 L'approccio filosofico bioconservatore concepisce l'uomo come un oggetto biologico - informazionale, un complesso di elementi essenziali che lo differenziano dagli altri esseri viventi, e per conoscerne la natura sarebbe sufficiente scomporla in più parti. (Per ulteriori approfondimenti si veda anche Paolo Sommaggio, *Tecnoentusiasti e tecnofobici: l'umano in transizione*, in <http://www.personaedanno.it>)

verrebbero a costruire tanti tipi di post-umanità a seconda del numero di soggetti che hanno la possibilità di accedere ad una discendenza migliorata.¹²⁶

Come sostiene Gobbato, non vi sarà più una selezione naturale, bensì una selezione artificiale ad opera della scienza su richiesta del cittadino, si creeranno quindi comunità genetiche per via democratica.¹²⁷

Quello che ci si chiede è: il diritto può eliminare queste disuguaglianze nel postumano e creare regole uguali per tutti?

I diritti umani ora esistenti per la tutela del singolo sono sufficienti o saranno destinati a perire?

Che sia necessario creare nuove categorie di diritti?

Alla luce di queste considerazioni, da un lato, la terapia genetica si configura come curativa, da un altro lato, essa può essere impiegata anche a fini migliorativi (si pensi alla programmazione genetica, oppure ai cd. “paradisi della genetica” in Corea del Sud, Cina, Perù, Barbados o in Ucraina, dove i “designer genetici” creano, su richiesta, un corredo genetico *ad hoc*, all'insaputa di tutti, e le cliniche delle staminali fanno pagare a caro prezzo fiale che non si sa neppure cosa contengano¹²⁸).

126 Paolo Sommaggio, *Tecnoentusiasti e tecnofobici*, op. cit., egli continua scrivendo che «Ciò che accomunerà questi nuovi esseri, frutto di diverse modalità di “miglioramento”, sarà, dunque, il cambiamento. Allora, radicalizzando queste riflessioni, si può giungere a pensare che l'uomo post-umano potrebbe essere caratterizzato dall'instabilità, ovvero da una continua e costante mutazione [...] ci si deve chiedere in base a quali criteri sarà possibile per un essere umano riconoscere il proprio simile se la stabilità dei suoi caratteri fondamentali si è perduta. Radicalizzando ulteriormente questa ipotesi, non è illogico pensare che si arriverà al riconoscimento, ovvero alla tutela sociale e giuridica, solamente di quegli esseri che sono mutanti non in quanto sinonimo di “già modificati”, ma di modificantesi. L'espressione mutanti, allora, dovrebbe essere considerata come un participio presente, quale grammaticalmente è, e non un participio passato, come spesso si crede. Sembra, dunque, che la volontà individuale, elemento che caratterizza il contesto razionalistico dell'epoca moderna, possa subire un grave scacco e che, nel suo momento di apoteosi, patisca invece una contraddizione per la quale il suo trionfo si ribalta in una sconfitta. Una sconfitta secondo cui ognuno, data l'impossibilità del riconoscimento dell'altro, diviene un semplice oggetto: il prodotto di una mutazione, costante quanto alienante» (pagg. 18-19)

127 In questa nuova società democratica sarà il cittadino che, spendendo il suo diritto alla cittadinanza, si rivolge direttamente allo scienziato

128 Sul traffico internazionale di cellule staminali ed i relativi esperimenti genetici in Ucraina, Barbados ed altri Paesi si veda l'inchiesta di Andrea Nicastro pubblicata nel Corriere della Sera del 14 - 17 - 20 maggio 2007, http://www.corriere.it/Primo_Piano/Esteri/2007/05_Maggio/14/kirov_traffico_embrioni.shtml « [...] Traffico d'organi, neonati scomparsi, chirurghi clandestini e il nuovo business delle cellule staminali [...] In Ucraina, le madri sentono piangere i neonati gli obitori ne certificano la morte, eppure secondo i registri delle sale parto e dei cimiteri non esistono. I loro cadaveri scompaiono. Due medici sono scappati da Kiev (e stanno chiedendo asilo politico in Irlanda) perché hanno paura di essere uccisi proprio per aver dato voce all'orribile sospetto [...] Svetlana Pusikova a 26 anni è incinta per la seconda volta. «Ma non andrò più a partorire in ospedale. Ho troppa paura che possa succedere di nuovo, che mi possano rubare anche questo bimbo». Erano le quattro di una notte d'autunno del 2002 quando nacque quello che avrebbe dovuto essere il primo figlio di Svetlana. «Ho partorito in fretta, senza problemi. Non mi hanno dato il bimbo da tenere in braccio, però l'ho visto mentre lo lavavano e lo pesavano. "Complimenti", ha detto un'infermiera. Ero felice e confusa, certo, ma ho osservato bene una donna in camice bianco che lo prendeva, lo avvolgeva in un panno e lo portava via. Da allora non ho più visto mio figlio». Sulla cartella clinica è registrata tutt'altra storia: non un parto a termine, ma un aborto

spontaneo al sesto mese. Non un bimbo vivo di oltre 3 chili, ma un feto nato morto di 800 grammi. Svetlana ha denunciato la «rapitrice», ne ha fatto un identikit. Inutile. Nessuno all'Ospedale numero sei di Kharkov dice di non averla mai vista. Passano pochi mesi e nello stesso nosocomio dell'impovertito Est dell'Ucraina va a partorire Olena Stulniev. Ecco che cosa racconta. «Non ho sognato, all'inizio del 2003 mi è nata una bimba che avremmo voluto chiamare Regina». «C'ero anch'io — le dà manforte il marito Dimitri —. Le infermiere sono uscite dalla sala parto sorridenti e hanno scritto sul tabellone delle nascite: "Regina, 54 centimetri"». Ma anche la loro bambina è stata dichiarata un «aborto» di pochi mesi e il suo corpo mai restituito alla famiglia. In questa città ai tempi dell'Urss si costruivano carri armati, aerei e turbine, mentre oggi metà degli abitanti è senza lavoro. Eppure le élite del sistema comunista sono rimaste le stesse. Larissa Lazarenko è, tra le tante altre cose, anche il primario dell'Ospedale numero 6. La dottoressa rifiuta un incontro con il Corriere e, al telefono, urla il suo fastidio: «Lasciatemi in pace, è già stato tutto chiarito, non è successo nulla». Un punto di vista discutibile dal momento che l'inchiesta è semplicemente ferma. «Il caso è stato spostato in sette differenti uffici da quando la mia "Associazione per le famiglie numerose" si è messa ad aiutare queste madri — racconta Tatiana Zakharova, religiosissima attivista per i diritti umani di Kharkov —. Non appena il magistrato inquirente cominciava a capirci qualcosa la pratica gli veniva tolta. La richiesta dagli alti vertici era sempre la stessa: archiviazione». «Hanno offerto alle famiglie dei soldi per mettere tutto a tacere, ma per fortuna, almeno queste due madri sono decise ad arrivare alla verità. Grazie alla denuncia di Svetlana siamo riusciti a far dissotterrare la cassa dove avrebbe dovuto essere il suo bimbo, a sequestrare i registri del reparto di ostetricia, dell'obitorio e della società di pompe funebri. Ne è uscito un quadro pazzesco: niente era come avrebbe dovuto essere. Nella piccola bara erano ufficialmente sepolti 28 aborti, ma c'erano 30 cadaveri. L'unico ad avere il braccialettino di riconoscimento era un feto di 800 grammi e guarda caso era proprio il braccialettino di Svetlana. Ma non solo. Erano tutti sezionati e privati degli organi mentre dalle carte dell'obitorio non risulta alcuna asportazione. In quella cassa c'erano anche i resti di un bimbo nato a termine che non avrebbe dovuto essere lì. Dico resti perché erano stati risparmiati gli arti e poco altro. Qualcuno l'aveva fatto a pezzi con un bisturi». Quindi il bimbo di Svetlana è stato trovato? «No. Ho detto che abbiamo trovato il braccialettino. Ma era su un cadavere diverso. L'ha con fermato il test del dna fatto fare da un laboratorio indipendente tedesco. Qualcuno aveva aperto la tomba prima di noi e aveva infilato quel braccialettino. L'hanno fatto di notte e, per sua sfortuna, un barbone che dormiva al cimitero li ha visti. Poco dopo aver testimoniato è morto nel rogo della sua baracca». Che cosa sta succedendo in Ucraina? Se l'è domandato anche la dottoressa Irina Bogomolova della Procura generale di Kiev quando le è stato affidato il caso. «Credo di essere arrivata molto vicina alla verità — dice Bogomolova al Corriere dalla sua casa di Odessa, sul Mar Nero —. Poi nell'aprile del 2006 sono stata improvvisamente prepensionata e quindi costretta a interrompere le indagini. Ho fatto ricorso e da pochissimo sono stata reintegrata nel mio ufficio, com'era mio diritto. Aspetto di tornare anche in possesso della pratica per finire l'inchiesta. Solo allora potrò raccontare quello che so sui neonati scomparsi». Anche Tatiana Zakharova, la presidente dell'Associazione per le famiglie numerose, è preoccupata di non violare il segreto istruttorio. Ma qualcosa può ancora dire. [...]C'è anche una sorta di catalogo dei prodotti disponibili nell'Istituto di criobiologia: «cellule nervose embrionali, tessuti fetali di timo, tiroide, ossa, midollo spinale e milza». Il professore Valentyn Gryshchenko dirige l'Istituto con mano ferma a dispetto dei suoi 78 anni. Ha maniere cortesi, un eloquio raffinato, capisce l'inglese, ma preferisce parlare al Corriere in russo attraverso un interprete. L'esordio è in difesa: «Queste storie non hanno senso. Noi lavoriamo su staminali adulte che in tutta la letteratura scientifica si sono dimostrate più efficaci di quelle fetali o embrionali ». Ciò detto, il professor Gryshchenko non pensa di contraddirsi quando dice: «Questo Istituto esporta tessuti e cellule embrionali, ma non a pagamento, solo nell'ambito di cooperazioni scientifiche». E neppure si nasconde quando gli si fa notare che tra i suoi clienti c'è l'Istituto di Medicina Rigenerativa delle Isole Barbados. Un roboante nome per indicare una clinica privata di cui si ignorano i meriti scientifici mentre sono ben noti i prezzi per discutibilissimi trattamenti di ringiovanimento basati proprio sull'iniezione di cellule staminali embrionali. «Sì, abbiamo rifornito anche quella clinica» ammette Gryshchenko. Due anni fa, il ministro della Sanità ucraino Nikolay Palichuk aveva detto: «Non permetterò che i nostri bambini siano venduti a pezzi all'estero». Poche settimane dopo un rimpasto di governo lo allontanò dalla sua poltrona »

E ancora, *A caccia di cellule embrionali «Voglio far guarire mio figlio»*. *Continua il viaggio nel business delle terapie cellulari. A Kiev c'è una delle cliniche dove vanno i malati italiani*

http://www.corriere.it/Primo_Piano/Esteri/2007/05_Maggio/17/kiev_traffico_embrioni_2.html « [...]

Risucchiati dal business delle terapie cellulari. Succede in Ucraina, ma il filo che parte da Kiev arriva anche in Italia. Ignari del traffico che sta dietro alcune cliniche, sono centinaia i malati italiani che hanno tentato di curarsi in Ucraina, Cina, Perù, Messico. C'è un incredibile ricchissimo mondo sommerso che ruota attorno all'idea delle cellule di scorta e alla speranza che offrono a malati altrimenti incurabili. La mamma di Gabriele paga 20 mila euro a viaggio per «curare» il piccolo in Ucraina. Fanno 40 mila l'anno. C'è chi si è ridotto sul

Riuscendo a programmare un essere umano sulla base di un programma genetico pensato da qualcun altro, si dà un nuovo significato della vita: qualcuno crea appositamente un corredo

lastrico, chi si è venduto la casa per tentare la via delle «cliniche delle staminali». C'è un baratro di incomprendimento tra chi crede in queste terapie e chi le nega. Ma anche tra chi spera e chi ricerca. Tra profittatori e malati, tra scienziati e leggi che diventano legacci per i loro studi [...] Lasciamo Bonifazi per andare in via Garibaldi, nel centro di Bergamo, e bussare alla porta del laboratorio dottor Martino Introna. Il dottore ci scherza su. Lui, di formazione ematologo, nelle vesti del moderno cavaliere a caccia delle staminali del rimedio universale ci sta a disagio. Le potenzialità ci sarebbero. La prima «fabbrica di cellule» pubblica d'Italia anche, bella e pronta, all'interno dell'ospedale Riuniti di Bergamo. Solo che Introna non può ancora «allevare» le staminali perché la legge gli impone una serie di controlli («compreso il tipo di straccio per la polvere») che stanno scritti in cinque faldoni alti una spanna ciascuno. «È dal 2003 che tento di adeguarmi a quelle norme, ma non ce l'ho ancora fatta. Siamo un laboratorio e la legge pretende da noi gli stessi standard di una multinazionale farmaceutica. Per me è frustrante, per i malati un'occasione sprecata, ma in fondo è un conforto sapere che qualcuno veglia sulla nostra salute. Sapere che in Italia non ci si improvvisa guaritori e venditori di illusioni». Dottore, è pronto a cambiare idea? Guardi il sito della clinica ucraina in cui tenta di curarsi il piccolo Gabriele. Il ricercatore scrolla le pagine sul computer, legge, trasecola. «Ma questi curano tutto: il Parkinson, l'Alzheimer, la sclerosi multipla, la leucemia, i sarcomi, il diabete, le ulcere, la cirrosi, niente meno che l'Aids e, ovviamente, l'impotenza e già che ci sono pure la frigidity. Sono pazzi oppure imbroglioni belli e buoni. È scandaloso, che una cosa del genere sia permessa. Danno informazioni vaghe, da manuale di liceo. Fosse vero, anche solo un decimo di quel che dicono...». C'è un numero di telefono toscano sul sito della clinica ucraina e conoscendo una malata di sclerosi disposta a registrare e a riferire tutto, è semplice fissare un appuntamento con la dottoressa Fiamma Ferraro, rappresentante italiana della clinica ucraina. La dottoressa riceve ogni settimana a Siena, a Roma e a Firenze dove dà consulenze sulle terapie cellulari ucraine in uno studio di dentisti. Tra le sue specialità, elencate sulla targa appesa in sala d'aspetto, anche le «intolleranze alimentari», l'«agopuntura» e la «laserterapia». Con queste competenze, la dottoressa dispensa suggerimenti che vanno in direzione diametralmente opposta a quella del dottor Introna. La parcella è di cento euro. «Ho buone notizie per lei - esordisce l'agopunturista - il professor Smikodub ha accettato di trattarla. Ci tengo però che lei sappia cosa fanno queste cellule perché circola talmente tanta non informazione che non ci si capisce più niente. C'è chi dice che fanno miracoli e chi dice che non fanno niente. La verità è una via di mezzo. Miracoli nel senso vero della parola no, danno però alla malattia un tampone importante. Questo di per sé potrebbe già essere visto come un piccolo miracolo. La decisione resta sua perché si tratta di trattamenti costosi». Quanti italiani ha già mandato a curarsi in Ucraina? «In due anni, mi faccia pensare, direi una cinquantina». Ci sono pubblicazioni scientifiche sui risultati ottenuti? «Le posso mandare la lista degli ultimi congressi medici a cui hanno partecipato». Ho visto, ma si tratta solo di riassuntini di venti righe, abstract li chiamano. «I criteri di selezione per questi congressi sono rigorosissimi. Lei non è medico e non può sapere. Vengono presentati migliaia e migliaia di abstract e ne vengono selezionati pochissimi». Falso, la dottoressa approfitta dell'ingenuità della paziente, ma fa nulla, il peggio deve ancora venire. «Sì, c'è il riconoscimento dalla comunità scientifica - dice la dottoressa -. Servono statistiche per approvare questi abstract e se una commissione seria decide di ammetterlo vuole dire che l'ha valutato». In fondo è tutta qui la questione. La corrispondente italiana della clinica di Kiev se la cava con imprecisioni e bugie belle e buone. Ma la questione resta decisiva. Se a dispetto dello scetticismo, delle cautele e delle lentezze della scienza ufficiale, ci sono dei miglioramenti, allora vuole dire che, in qualche modo, le terapie cellulari funzionano e che, quindi, la domanda aumenterà sempre di più e con essa la rete clandestina di raccolta con tutti i crimini connessi. È un problema da affrontare per tempo. Il direttore del Centro nazionale trapianti, Alessandro Nanni Costa, fa un interessante paragone: «Nel campo delle cellule staminali oggi siamo come eravamo quarant'anni fa nei trapianti di organi. Tutti sapevano che era teoricamente possibile, ma solo Christian Barnard in un Paese con leggi elastiche come era il Sudafrica riuscì a dimostrarlo». [...] Michele Paradiso, bergamasco, è furibondo con gli ospedali che abbandonano sua moglie malata. «Manca il rispetto verso chi lotta per sopravvivere. E allora sono andato a cercarmelo in Cina. Siamo tornati da un mese e mezzo e mia moglie ha reimpavato a deglutire. È qualcosina, durerà poco magari, ma almeno non è morta». Anche Mario Melazzini è vittima della Sla. Però è anche medico e presidente dell'Associazione italiana sclerosi laterale amiotrofica. «Ne conosco a dozzine di malati che hanno fatto il viaggio della speranza a inseguire le staminali. Alcuni hanno anche sofferto e ne sono morti. Non ne hanno reali benefici, solo la sensazione che qualcuno si prenda finalmente cura di loro. I sedicenti professori che maneggiano staminali umane sono banditelli di bassa lega. Io capisco bene la disperazione di chi vuole crederci, ma se si devono spendere soldi lo si faccia per migliorare la qualità della vita che resta. Non per comprare un'illusione».

genetico *ad hoc* ed il cliente, in qualità di fruitore del servizio, potrebbe avere un vantaggio rispetto agli altri.

Intervenendo sulla natura umana non la si cura, ma si considera la vita come un'entità malata, andando a cambiare la struttura (e quindi la natura) umana nella sua totalità: considerando la natura umana in questa accezione, la genetica migliorativa avrebbe quindi una valenza curativa, andando ad intervenire sulla progettazione della vita.

Tutte le posizioni ideologiche sopra descritte sono orientate verso l'eugenetica liberale: mentre la “vecchia/classica” eugenetica era finalizzata ad un miglioramento della razza, e cercava di perseguire tale obiettivo con restrizioni a determinate libertà, l'eugenetica liberale, invece, non impone un'ideologia unitaria, non suggerisce “la miglior cosa”, bensì ammette una pluralità di concezioni, inserendosi in un'ottica definita, appunto, liberale, instillandosi nelle coscienze umane.

A proposito di questo, lo studioso **Nicolas Agar**, nella sua opera *Liberal Eugenics*, analizza diverse immagini morali, con le quali cerca di dare una risposta al quesito “accettare o non accettare la libertà individuale di modificare il proprio corredo genetico e potenziarne le capacità”, e di spiegare cosa si intende per eugenetica liberale.

La prima delle immagini da lui trattata è quella della terapia. Non è facile trovare un confine netto fra terapia e potenziamento, fra cura e *surplus*: egli propone l'esempio della modifica del sistema immunitario, si tratta di potenziamento o prevenzione?¹²⁹ In teoria, dovrebbe essere considerata una cura (preventiva). Agar sostiene che la tecnologia genetica può essere considerata una terapia nel momento in cui viene effettuata per curare un individuo malato o per far nascere (nel caso della diagnosi genetica pre-impianto) un individuo sano: in tale modo smonta le obiezioni sulla differenza fra manipolazione genetica e terapia medica perlomeno limitatamente ai casi in cui la manipolazione ha lo scopo di curare le malattie; resta vero che, in tutti gli altri casi, il confine rimane sfumato.

La seconda delle immagini morali riguarda la distinzione fra naturale e non naturale, dove l'Autore cerca di confutare la tesi dei conservatori (coloro che si oppongono all'uso delle tecnologie genetiche sugli esseri umani), riportando e citando i pensieri di Fukuyama e Sandel: secondo questi studiosi la genetica potenziativa è sbagliata, perché si pone in contrasto con il

¹²⁹ La prevenzione rientra nella medicina: l'Autore scrive infatti che normalmente, ci si lava i denti quotidianamente per evitare problemi, si tiene continuamente il fisico in allenamento per evitare il decadimento, etc.

carattere di dono e gratuità che hanno le qualità umane.¹³⁰ Il problema è che gli stessi in realtà non spiegano cosa sia l'umanità, danno per scontato che sia insita nell'uomo, di conseguenza, continua Agar, non è comprensibile cosa possa essere considerato umano e cosa non, senza contare che ci sono degli individui che nascono privi di quelle caratteristiche che rientrano in ciò che viene definito tipicamente umano (ad esempio la vista, l'udito, l'uso delle gambe, o addirittura l'altezza¹³¹): cosa fare per codesti "svantaggiati"? Sarebbero quindi da considerare non umani? Sarebbe sbagliato aiutarli a recuperare o acquistare quelle capacità che non hanno mai avuto? I conservatori potrebbero difendersi argomentando che il passaggio da umano a post-umano prevede il grado intermedio di trans-umano: «il trans-umano sarà abbastanza simile all'umano da essere "normale", e quando il trans-umano sarà la normalità statistica, il post-umano sarà abbastanza simile al trans-umano da essere a sua volta normale»¹³². Non solo, si potrebbe anche ammettere l'esistenza che esistono misure naturali e misure artificiali, create *ad hoc* in laboratorio, ma qui Agar si domanda: per quale motivo discriminare l'individuo

130 Alex Grossini, in *Etica e nuova genetica. Una posizione liberale*, Mondadori ed. (Milano-Torino) 2011, nella sua analisi scrive: «Possiamo costruire un esempio in cui l'embrione viene dotato di un gene che aumenta la memoria: per fare questo, almeno nei topi, è sufficiente aggiungere una copia di un gene che conosciamo, chiamato NR2B. Nella discussione di Agar, se questa modifica fosse aggiunta al genoma di un essere umano produrrebbe un individuo diverso dall'umano attuale, un post-umano. Questi post-umani, se seguiamo i conservatori, hanno perso l'umanità» (pag. 56)

131 Sempre Alex Grossini, in *Etica e nuova genetica. Una posizione liberale*, op. cit., scrive: «Prendiamo come esempio il caso della statura, [...] la media mondiale si assume sia attorno ai 165 cm, anche se non è un dato assodato perché è materialmente impossibile misurare tutti gli individui [...], quindi diciamo che individui oltre i 200 cm e sotto i 135 cm fuoriescono dalla normalità statistica [...]. Per gli individui che non sviluppano una statura media e sono molto al di sotto del percentile per la loro età è stato sviluppato un insieme di terapie, basate sull'ormone della crescita (hGH, *human growth hormone*, somatotropina), in modo da portarli all'interno della media o quanto più vicino possibile. Probabilmente il caso più famoso è quello di Lionel Messi, giocatore argentino del Barcelona F.C., che ha usufruito di questa terapia somministrata in accordo con la sua società sportiva. Per individui che invece superano la media non si intendono sviluppare delle terapie, tranne in casi veramente patologici come quelli di gigantismo, ma le cure riescono solamente a fermare la crescita, non a riportarla nella media. Da una parte questo rivelerebbe un pregiudizio sociale favorevole all'altezza; dai tempi delle "altocrazie", momenti della storia europea in cui i regnanti si circondavano di guardie personali molto alte fino alle leggi cinesi che oggi per alcuni concorsi pubblici selezionano solo maschi alti almeno 180 cm e donne alte almeno 168 cm, provocando la rincorsa a tecniche anche molto dolorose (le gambe vengono fratturate, vengono inserite viti predisposte per distanziare le due parti dell'osso, in modo che la calcificazione riempi lo spazio e di conseguenza l'osso si allunghi) per crescere in modo da accedere alle posizioni. Addirittura per l'evento delle Olimpiadi di Pechino del 2008 i requisiti per le hostess [...] erano un'altezza tra i 168 cm e i 178 cm [...]. Dall'altra parte quell'assenza di "cure" per i troppo alti potrebbe essere una mancanza della società, che al contrario discrimina i troppo alti [...] Chi è fuori dalla media è anormale. Questo significa che non è umano? Possiamo usare come esempio anche i giocatori di basket, come Shaquille O'Neal, alto 214 cm e pesante circa 150 kg [...] non ha dunque quelle caratteristiche che ne fanno un umano? Fukuyama, come gli altri sostenitori della normalità naturale, si trova a questo punto a dover affrontare una questione duplice [...]: dovesse rispondere che O'Neal non è normale, rivelerebbe dei pregiudizi simili a quelli che reggono il razzismo, il sessismo [...], Se non è normale O'Neal, non sono normali neanche i nani, non sono normali gli omosessuali [...]» (pagg. 57-59)

132 Alex Grossini, in *Etica e nuova genetica. Una posizione liberale*, op. cit., pagg. 59-60

potenziato geneticamente che raggiunge i medesimi risultati di un individuo “naturale”? Chi stabilisce chi merita cosa?

A questo punto l'Autore introduce il cd. principio della natura (*nature principle*): «Se riteniamo lecito lasciare immutate delle combinazioni genetiche nel genoma dei nostri bambini futuri, allora dovremmo ritenere lecito anche introdurre quelle mutazioni che lasceremmo immutate»¹³³.

Elabora poi un secondo principio, che chiama principio della pedagogia (*nurture principle*): «Se riteniamo lecito produrre certi risultati modificando l'ambiente in cui crescono i nostri figli, allora dovremmo ritenere lecito anche produrre quei risultati modificando i loro genomi»¹³⁴. Le capacità dell'uomo possono essere migliorate sia andando ad agire direttamente sui geni, sia allenando il fisico e la mente con determinati esercizi (in modo naturale quindi), attraverso cioè la pedagogia (*nurture*): non si può escludere, quindi, che, essendo la pedagogia uno strumento nelle mani dei genitori, sono gli stessi i fautori ed i plasmatori dei propri figli, sono i genitori che in realtà stabiliscono determinati percorsi per i loro figli, e tali percorsi potenzieranno le loro capacità fisiche e psichiche, Agar quindi si chiede: che differenza vi è allora fra potenziamento cognitivo genetico e pedagogia?¹³⁵

Agar è un liberale, che tenta di opinare le idee di conservatori da un lato ed estremisti dall'altro, nel suo testo argomenta a favore di una libertà di scelta: la sua opinione è che si dovrebbe trovare una terza via, in base alla quale certi potenziamenti dovrebbero essere ammessi, mentre altri a proibiti, sarà poi compito dello Stato evitare i conflitti e le discriminazioni, nel rispetto

133 Traduzione di Alex Grossini, in *Etica e nuova genetica. Una posizione liberale*, op. cit., pag. 61. L'Autore aggiunge: «[...] se diamo valore ad una combinazione genetica, allora dovremmo poterla introdurre dove non si è prodotta casualmente. Richiede in pratica che coloro che sostengono il valore delle mutazioni casuali vantaggiose siano tanto intellettualmente onesti da riconoscere che è proprio quella mutazione che ha valore perché è vantaggiosa. Altrimenti, sarebbero costretti a riconoscere che qualunque mutazione casuale è un dono, compresi i tumori, la sclerosi laterale amiotrofica, la sindrome di Down, l'emofilia, la Corea di Huntington, e tutte le altre malattie genetiche. Questi dono non ci piacciono, curiamo le malattie genetiche, ed è ipocrita ed incoerente ritenere dono solo quelli che ci piacciono, quindi o accettiamo come dono tutto (e non curiamo le malattie) o abbandoniamo il concetto che tutto ciò che è naturale è buono [...]»

134 Alex Grossini, in *Etica e nuova genetica. Una posizione liberale*, op. cit., pag. 63

135 Sempre Alex Grossini, op. cit., aggiunge: «Agar porta l'esempio di Sufiah Yusof, che nel 1997 fu ammessa ad Oxford a soli 13 anni. Suo padre affermava che Sufiah non era un genio, ma che quel risultato era stato preparato con un programma pedagogico intensivo, che comprendeva studio a casa, preghiere ed esercizi aerobici, ed escludeva passatempi come la tv o la musica pop Tutto per provare che “si può accelerare il processo di apprendimento dei bambini”. [...] Al terzo anno Sufiah esplose, scappò di casa, e quando venne ritrovata giurò che non vi avrebbe mai fatto ritorno. Per gli psicologi, dice Agar, questa forma estrema di potenziamento ambientale è chiamata *hothousing*, ed è la stessa cosa che Sandel chiama *hyper-parenting* quando critica l'uso delle tecnologie per potenziare cognitivamente i propri figli» (pagg. 63-64) Negli Stati Uniti vi sono addirittura delle agenzie specializzate che aiutano i ragazzi nella preparazione per il superamento dei test d'ingresso per le università

quindi dell'*harm principle*¹³⁶. Egli parla di di *precautionary approach*, contrapposto al *precautionary principle*¹³⁷: le mutazioni genetiche sono sì utili, ma non necessarie, vanno quindi usate con moderazione; ciò vuol dire che ci saranno alcune persone che decideranno di non ricorrervi, ed è qui che lo Stato dovrà intervenire per evitare discriminazioni.¹³⁸

È chiaro che tutte queste rimangono mere ipotesi o previsioni, ma non si può nascondere che si avvicinano molto alla realtà dei fatti: episodi di eugenetica dei tempi moderni si verificano spesso, sia in Paesi civilizzati che non,¹³⁹ l'eugenetica liberale diventa di fatto eugenetica nel momento in cui le scelte di potenziare geneticamente le capacità umane prendono consapevolezza nella società e soprattutto nello Stato, anzi, nel mercato: una politica (eu)genetica statale, dove le terapie geniche vengono erogate sulla base di diritti e bisogni e seguendo una logica di mercato e di salute pubblica¹⁴⁰; si tratta di interventi genetici e / o biotecnologici che avvengono su richiesta della comunità e quindi sulla base di una

136 *L'harm principle* (principio del danno) è stato elaborato da John Stuart Mill: «Il principio è questo: il solo e unico fine che autorizzi l'umanità, individualmente o collettivamente, a interferire con la libertà di azione di uno qualunque dei suoi membri, è quello di proteggere se stessa. L'unico scopo che autorizzi l'esercizio del potere nei confronti di un qualsiasi membro della comunità civile contro la sua volontà [...] La coercizione è giustificabile solo se intesa alla sicurezza degli altri» (passo citato da Alex Grossini, op. cit., pag. 79)

137 Nicholas Agar, *Thoughts about our species' future: themes from Humanity's end: why we should reject radical enhancement*, in *Journal of Evolution and Technology*, vol. 21/2010, 2, pp. 23-31

138 Alex Grossini, op. cit., a pag. 77 scrive: « [...] genitori e figli, nel caso in cui i figli fossero dotati di potenziamenti radicali, sarebbero troppo diversi e di conseguenza isolati, i "superintelligenti" si annoierebbero in un mondo troppo simili ai reality show dove gli altri umani "normali" sarebbero, al loro confronto, poveri buzzurri. I superatleti non troverebbero lo stimolo nella competizione, se gli altri corressero più lenti di un ghepardo. E così via.»

139 Si ricordano, ad esempio: il caso Perruche in Francia (2000), dove una sentenza della *Cour de Cassation* riconosce ad un bambino nato con gravissime lesioni genetiche il diritto di sporgere denuncia contro il medico che non aveva correttamente diagnosticato la malattia di rosolia alla madre, impedendole così di abortire; viene perciò per la prima volta riconosciuto un diritto a non nascere se non sano (in seguito la Francia farà un passo indietro emanando una legge *ad hoc*) Roberto Esposito, in *Bios. Biopolitica e filosofia*, Einaudi ed. (Torino) 2004, fa rientrare questo fatto nel concetto di biopolitica di Foucault «riconosce ad un bambino, Nicolas Perruche, nato con gravissime lesioni genetiche, il diritto di sporgere denuncia contro il medico che non aveva correttamente diagnosticato la malattia di rosolia alla madre incinta [...] Quello che, in tale vicenda, appare oggetto di controversia non risolvibile sul piano giuridico è l'attribuzione al piccolo Nicolas del diritto di non nascere. Ad essere in discussione non è l'errore, accertato, del laboratorio medico, quanto lo statuto di soggetto di chi lo contesta. Come può, un individuo, ricorrere giuridicamente contro la circostanza, quella della propria nascita, che sola gli fornisce soggettività giuridica? La difficoltà è insieme di ordine logico ed ontologico. Se è già problematico che un essere possa invocare il proprio diritto a non essere, come è appunto chi non sia ancora nato, che reclami il diritto a restare tale, e cioè a non entrare nella sfera dell'essere. Ciò che appare indecidibile, in termini di legge, è la relazione fra realtà biologica e personalità giuridica, tra vita naturale e forma di vita» (pagg. 10-11); in Cina, ancora oggi nelle campagne si è soliti affogare le figlie femmine, per bloccare così la troppo veloce crescita demografica (eugenetica negativa); nel Regno Unito nel 2013 è stata emanata una sentenza per cui non viene condannata la scelta di eliminare il feto di sesso femminile: «se l'arrivo di una bimba mette a rischio la salute della donna incinta e della famiglia (perché potrebbe subire la condanna / violenza da parte del marito, desideroso di perpetuare la specie), il giudice deve scegliere il male minore» (tratto da un articolo de *Il Fatto Quotidiano*, 8 ottobre 2013).

140 Numerose sono le società private dove è possibile eseguire test e cure di tutti i tipi, numerosi sono anche gli ospedali pubblici ai quali ci si rivolge per terapie geniche specifiche

legittimazione burocratica.¹⁴¹

In futuro si potrebbe effettuare la diagnosi genetica pre impianto delle anomalie cromosomiche e permettere così di identificare gli embrioni “migliori”, con maggiori predisposizioni, magari effettuando ulteriori test genetici: gli interventi in questione potrebbero essere offerti, in un primo momento, alle coppie non fertili, ma poi magari l'offerta si allargherebbe a tutti, d'altronde si tratta di mero business. Si tratterebbe quindi di una vera e propria manipolazione / eugenetica di massa.

Come già sottolineato in precedenza, il desiderio tende a sostituirsi progressivamente al bisogno (mediato dal sistema sanitario) favorendo così l'incontro fra l'immaginario collettivo e l'immaginario dei *designers* genetici.¹⁴²

D'altra parte, come è stato ripetutamente osservato, il progresso biomedico e biotecnologico è talmente veloce da comportare un conseguente cambiamento dei riferimenti normativi e sociali e da determinare un mutamento, anzi, un'accelerazione nelle aspettative soggettive.¹⁴³

Natalino Irti scrive che il corpo è oramai *res extensa*, una materia sperimentabile e regolabile, sui cui si esercita la volontà dell'uomo, la vita non è più un mistero ma un prodotto umano, quindi riproducibile.¹⁴⁴

2.3 Enhancement e giustizia (genetica)

Nell'ambito delle pratiche che possono mutare la natura umana, si fa sempre più complessa la questione delle disuguaglianze legate alle possibilità di accesso alle varie tecnologie. A tale proposito Rodotà scrive: «La diseguaglianza, in questi casi, nasce dalla distanza tra i corpi, differenziati nella loro materialità [...] Questo carattere è stato straordinariamente rafforzato dalle rivoluzioni scientifiche e tecnologiche di quest'epoca, che hanno reso possibili scelte

141 Questa è la polis genetica, ideata da Carlo Antonio Gobbato

142 La salute come promessa, la medicina del desiderio (si veda il capitolo 1 del seguente lavoro)

143 Carlo Antonio Gobbato, in *Polis genetica e società del futuro*, op. cit., sostiene che le bioscienze iniziano a porsi come una variabile indipendente dell'ordine sociale, anzi, è proprio l'ordine sociale a porsi come variabile dipendente dall'evoluzione delle bioscienze.

144 Natalino Irti, op. cit., «[...] Il nascere ed il morire diventano così eventi calcolabili [...] Il corpo è divenuto così il tutto della scienza ed il tutto del diritto. Il nascere è un evento tecnologico, non vi è più alcun mistero, si conosce tutto prima e prima è tutto interrompibile, correggibile e manipolabile, con le conseguenze che la biotecnica priva di valore e significato i genitori naturali. Ciò che sembrava impensabile è accaduto: sta venendo meno il diritto di conoscere il proprio padre o la propria madre che possono restare ignoti. [...] Il nato avrà un padre ed una madre che non saranno più naturali, ma determinati dall'artificialità del diritto, da un diverso criterio di imputazione del figlio ai genitori»

individuali e collettive anche in situazioni in cui precedentemente esistevano solo il caso o la necessità. Spesso i confini dell'azione umana erano segnati da leggi naturali che escludevano o limitavano fortemente la possibilità di decisioni autonome. Oggi molti di quei confini sono stati cancellati, si valutano benefici e rischi di questa novità, si analizza la capacità individuale e sociale di metabolizzare novità che mutano dati antropologici, si invocano leggi giuridiche in grado di fissare quei limiti che le leggi naturali non sono più in grado di indicare»¹⁴⁵.

Con la *geneticization* del sistema delle cure, con il mutamento della stessa professione medica, con l'irrompere dei test genetici in tutte le offerte commerciali (il cui uso sta perciò andando ben oltre le finalità di tutela della salute) e con il potere predittivo di tali test, è chiaro che c'è il rischio che condizioni meramente ipotetiche si trasformino in situazioni attuali e vengano trasposte nella realtà, con conseguenze sociali e giuridiche assai dannose: si è già visto come la società si stia volgendo sempre più ad un'organizzazione fortemente connotata da criteri genetici di classificazioni e di controllo. Potrebbe emergere, infatti, una nuova forma di riduzionismo genetico basato su una classificazione delle relazioni in base alle caratteristiche genetiche di ognuno, e la possibilità di identificare e valutare tali caratteristiche potrebbe essere sfruttata da più aziende, le quali si contenderebbero i brevetti di uno o più geni preziosi per determinate finalità. Chi avrà accesso alle nuove tecnologie sarà infatti avvantaggiato, mentre chi è privo di determinate capacità o attitudini si vedrà precluso l'accesso al "biomercato": un divario quindi fra *enhanced* ed *unenanced*.

Joel Feinberg introduce il concetto di "futuro aperto"¹⁴⁶: garantire un futuro aperto ad una persona significa preparare e costruire certe condizioni che costituiranno la base esistenziale per quella persona e che le consentiranno di essere un soggetto autonomo. Mettendo in relazione il "futuro aperto" con l'*enhancement* genetico, è chiaro che quest'ultimo ne viene legittimato in toto: alcuni miglioramenti potrebbero infatti costituire un futuro aperto, e quindi migliore, garantendo ad un individuo opportunità che altrimenti non avrebbe.¹⁴⁷ Tuttavia vi sono anche

145 Stefano Rodotà. *La vita e le regole. Fra diritto e non diritto*, op. cit., a pag. 174

146 Joel Feinberg, *The Child's Right to an Open Future*, in *Freedom and Fulfillment*, Princeton University Press (Princeton), 1992

147 Così la pensano, ad esempio, David B. Resnik, *The Moral Significance of the Therapy Enhancement Distinction in Human Genetics*, in *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics*, no. 9, 365-377 e Tuija Takala, *Genetic Ignorance and Reasonable Paternalism*, in *Theoretical Medicine*, no. 22, 485-591. Quest'ultima Autrice ha anche scritto qualcosa a proposito del diritto a non sapere (*genetic ignorance*), sostenendo che lasciare totale libertà di conoscenza e non conoscenza alle persone potrebbe costituire un'arma a doppio taglio ed un serio pericolo per le persone, e presenta due argomentazioni contro il "diritto all'ignoranza (genetica)": 1. pericolo per gli altri; 2. il punto di vista kantiano, secondo il quale non sempre la stupidità deve essere permessa (Tuija Takala, *The right to genetic ignorance confirmed*, in *Bioethics*, July no. 13(3-4)1999: 288-93

miglioramenti che potrebbero essere penalizzanti, perché magari modificano delle condizioni preesistenti che sarebbero state già vantaggiose per il soggetto.¹⁴⁸

*From chance to choice*¹⁴⁹ è frutto del lavoro di quattro bioeticisti americani (A. Buchanan, D.W. Brock, N. Daniels e D. Winkler) che discutono sul tema delle tecnologie (genetiche) e sugli impatti che esse hanno sulla società, proponendo di considerarle come una sorta di ampliamento di libertà per gli esseri umani, da regolare però sulla base di un principio di giustizia (genetica). Si può ipoteticamente pensare ad un mondo dove le possibilità dell'ingegneria genetica saranno più avanzate di quanto siano oggi, dove, vista l'inarrestabilità del progresso, gli interventi potenziativi saranno all'ordine del giorno: su quali principi o linee guida si dovranno basare le Autorità statali per ottenere così un'equa distribuzione delle risorse? Gli Autori suggeriscono quindi di andare oltre la nozione di (vecchia) eugenetica e riflettere invece sulla genetica e la giustizia moderne: «la vecchia eugenetica era particolarista ed escludente nel condannare come inferiori tutti coloro che non raggiungevano supposti criteri di perfezione umana o purezza razziale; la nuova è universalistica ed inclusiva nella ricerca di prevenire la sofferenza con la cancellazione delle malattie genetiche»¹⁵⁰. L'ampliamento di possibilità dell'intervento umano segna un passaggio da quella che è la lotteria naturale (genetica), *from chance*, all'opportunità di scegliere responsabilmente e consapevolmente, *to choices*.

I liberali sostengono che è la distinzione fra salute e malattia ad essere sbagliata: i due concetti sono definizioni arbitrarie date dai valori e dalle regole sociali, non dalla costituzione biologica degli individui: la genetica consente di superare questa distinzione, evidenziando in realtà che siamo tutti o potenzialmente sani o potenzialmente malati; seguendo questa “filosofia di pensiero” sarà compito degli Stati fare buon uso delle biotecnologie in modo da assicurare il massimo beneficio ed evitare stigmatizzazioni.

Il problema di una concezione come questa è il seguente: Buchanan et al. sono partiti dal presupposto che tutti gli esseri umani necessitano di un miglioramento, sono quindi partiti da un'idea di uguaglianza globale, che, ad oggi, non esiste. Vi sono diverse situazioni di “svantaggio genetico” (malattie di diversa gravità, anomalie congenite, malformazioni e, se si considera

148 Matteo Galletti, *Diritto al caso. Ignoranza, contingenza e scelte genetiche*, in Patrizia Borsellino e Silvia Salardi (a cura di), *Genetica: opportunità, rischi e garanzie*, *Notizie di Politeia*, n. 108/2012, pagg. 9-20

149 Allen Buchanan, Dan Brock, Norman Daniels, Daniel Winkler, *From chance to choice. Genetics and Justice*, Cambridge University Press (New York) 2009

150 Allen Buchanan, Dan Brock, Norman Daniels, Daniel Winkler, *From chance to choice. Genetics and Justice*, op. cit., traduzione di Gianluca Attademo, *Bioteologie e natura umana: un rischio per l'autocomprensione del genere o una questione di giustizia?* In *Filosofia e Teologia*, 1/2007, pagg. 100-115

l'approccio deterministico alla salute, tutte le caratteristiche umane): molte di queste potrebbero essere curate, ma chi includere nella categoria degli “svantaggiati genetici” (coloro affetti da “Genecap”)? Colin Farrelly propone dei suggerimenti: è chiaro che bisogna distinguere tra coloro che soffrono di malattie genetiche gravi fin dalla nascita e coloro invece cui manifestano i sintomi in tarda età (ad esempio la Corea di Huntington), quindi una strategia idonea potrebbe essere quella di creare una *distributive justice* basata su quelli che John Rawls chiama beni sociali primari (*social primary goods*).¹⁵¹

Ma è giusto parlare di equità / giustizia genetica?

«[...]le concezioni di tipo distributivo della giustizia, fondate sul paradigma dell'eguale distribuzione di tutti i beni sociali principali (J. Rawls)¹⁵², possono rivelarsi inadeguate. Esse tendono infatti a sottovalutare le strutture sociali ed i contesti da cui traggono origine le “relazioni asimmetriche di potere e soggezione prodotte dal disconoscimento delle differenze” (L. Ferrajoli), e che fra l'eguaglianza e “la lotta sociale per il diritto alla diversità” vi è un legame assai stretto, poiché l'una e l'altra tendono ad un “uguale riconoscimento” del pluralismo di sistemi di valore (A. Heller). L'alternativa fra concezioni dell'eguaglianza fondate sul paradigma distributivo o su quello della liberazione da forme di subalternità sociale ha importanti conseguenze. In primo luogo, la stesa assunzione del paradigma distributivo presupporrebbe di considerare gli individui non solo in termini di reddito, ma di potere sociale [...] In secondo luogo, la scelta fra l'uno o l'altro paradigma dell'eguaglianza comporta non soltanto che il nesso fra libertà e uguaglianza è, nel secondo caso, molto più stretto di quanto venga implicato da concezioni di tipo formale della giustizia, ma un'accezione più ampia del principio di neutralità rispetto alla molteplicità delle concezioni del mondo [...] Sembra pertanto che il sistema delle garanzie dei diritti [...] includa una componente di promozione dei diritti, orientata dal quadro dei valori costituzionali [...] i diritti costituzionali non possono che operare in una duplice direzione, come fattori di differenziazione del tessuto sociale, e come fattori di promuovimento

151 Per approfondire, Colin Farrelly, *Genetic Justice must track Genetic Complexity*, in *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics* (2008), 17, 45 - 53 Seguendo il principio di differenza genetica si creerebbero istituzioni che aumentino la probabilità che gli individui malati di Corea di Huntington ricevano la terapia genica adatta, «[...] molti di coloro che sono svantaggiati in quanto ad aspettative di conseguimento di beni naturali primari nel corso della loro vita, lo sono non a causa delle dotazioni genetiche, ma perché non hanno accesso ad alloggi, assistenza sanitaria fondamentale e stabilità economica adeguati»

152 La teoria dei beni primari secondo John Rawls consiste nel considerare quei beni ritenuti utili nella vita di ciascuno, a prescindere dagli obiettivi considerati. I beni sociali primari si dividono in due categorie: sociali (ricchezza, opportunità, etc.) e naturali (salute, vigore fisico, intelligenza, etc.): si potrebbe utilizzare questi ultimi ed utilizzarli come criterio per stabilire se un intervento sul genoma umano sia dannoso, indifferente o vantaggioso per un individuo

delle condizioni per la compiuta realizzazione ed il pieno sviluppo di identità differenti»¹⁵³.

Nel dibattito bioetico in letteratura spesso si sostiene che il potenziamento umano potrebbe essere una forma di *cheating* (frode) che creerebbe ingiustizia, iniquità ed una distribuzione disonesta delle risorse. Gli individui potrebbero anche essere costretti a potenziare se stessi ed i propri figli ed un eventuale rifiuto al miglioramento potrebbe svantaggiarli.¹⁵⁴ Questo determinerebbe ovviamente delle discriminazioni, anche se in realtà alcuni Autori¹⁵⁵ sostengono che queste tecnologie non possono essere considerate a priori ingiuste, poiché in realtà gli squilibri sociali sono già preesistenti.

Altri¹⁵⁶ considerano il potenziamento una forma di *cheating* sociale, in quanto determinerebbe una rottura fra le attività “virtuose” dell'uomo ed i risultati effettivamente raggiunti

Si discute quindi di giustizia distributiva, ovvero di una giusta ed equa distribuzione dei vari vantaggi e benefici offerti dagli interventi (potenziativi) genetici: lotteria naturale o lotteria genetica? Che peso dare ad ogni singolo svantaggio genetico? Una risposta potrebbe essere quella di, in base al principio di differenza (genetica), regolare l'accesso alle analisi ed ai trattamenti genetici per innalzare fino ad una soglia minima (*genetic decent minimum*) il grado di opportunità dei soggetti svantaggiati, attraverso una valutazione complessiva di obiettivi e priorità che bilanci vantaggi e svantaggi.¹⁵⁷ Si tratta di una concezione che sostiene il massimo beneficio per i meno favoriti: è perciò necessaria una distribuzione dei beni che massimizzi, per il gruppo più svantaggiato, le aspettative di beni naturali primari.¹⁵⁸

153 Paolo Ridola, *Libertà e diritti nello sviluppo storico del costituzionalismo*, in *I diritti costituzionali*, Volume I, Roberto Nania e Paolo Ridola (a cura di), Giappichelli edizioni (Torino) 2006

154 Fritz Allhoff, Patrick Lin, Daniel Moore, *What is Nanotechnology and Why does it Matter? From Science to Ethics*, Wiley-Blackwell ()2010

155 Cfr. ad esempio Tamara Garcia, Robert Sandler, *Enhancing Justice* op. cit.

156 Maartje Schermer, *On the argument that enhancement is cheating*, *Journal of Medical Ethics*, 34 (2008), 85-88

157 Sempre Colin Farrelly si è occupato di questi studi. Nel suo articolo, *The Genetic Difference Principle*, in *The American Journal of Bioethics*, 2004, 4(2):W21-W28, cerca di dare una risposta al dilemma della giustizia distributiva. Egli sostiene che vi sono tre diversi principi: uguaglianza genetica (*genetic equality* - GE), il principio del *genetic decent minimum* (GDM) ed il principio di differenza genetica (*genetic difference principle* - GDP). I problemi sono i seguenti: dobbiamo dare priorità a coloro che sono geneticamente svantaggiati oppure a quelli “normalmente” svantaggiati che però richiedono interventi migliorativi? Vi sono diversi filoni di pensiero: coloro che seguono l'*egalitarianism* (uguaglianza in assoluto), il *sufficitarianism* (l'unica cosa importante è avere il giusto, ciò che basta) e il *prioritarianism* (dare priorità alle persone che non hanno benefici).

158 Michele Loi, *Giustizia e genetica*, op. cit., critica la teoria di Farrelly, sostenendo che vi è anche un altro fattore da considerare: i geni (e quindi il conseguente sviluppo di malattie genetiche) dipendono molto dall'ambiente: in alcuni casi è l'ambiente stesso a determinare un genotipo vantaggioso o svantaggioso (interazioni gene-ambiente). Appare dunque chiaro che, nonostante un soggetto sia dotato di caratteristiche geneticamente vantaggiose, se viene collocato in un ambiente sfavorevole e poco stimolante non riesce a sviluppare tali caratteristiche, «[...] paradossalmente il principio di differenza genetico risulta soddisfatto se, grazie ad un mercato di persone con il gene generalmente svantaggioso nasce all'interno del gruppo socio - genetico

Mentre la teoria di Rawls definisce la giustizia (genetica) come una funzione della distribuzione di risorse sociali fra individui normali, escludendo quindi che le capacità ed abilità naturali possano essere distribuite; la teoria di Norman Daniels estende quella di Rawls, giustificando gli interventi di *enhancement* per rimuovere le diseguaglianze naturali: in questo modo le biotecnologie influirebbero significativamente sulla distribuzione delle malattie; precisa però che solo le diseguaglianze dovute a cause naturali al di sotto della soglia normale devono essere rimosse.¹⁵⁹

In realtà non è facile stabilire quali qualità umane “valga la pena” migliorare.

Alcuni sostenitori del libero mercato ritengono che l'*enhancement*, anzi, l'accesso egualitario alle tecniche di *enhancement*, non costituisca un problema. «Si tratta dell'argomento dello “stimolo di mercato” (*market stimulus*), per il quale in un libero mercato concorrenziale il costo della tecnologia parte più alto per poi scendere, fino a risultare accessibile ad un gran numero di individui. Questo accade poiché il ricavo derivante dalla vendita dei prodotti che incorporano le tecnologie più costose si traduce in investimenti sul processo produttivo, che conducono ad una caduta del costo di produzione. [...] la domanda a elevati prezzi di mercato di chi per primo si avvicina a una tecnologia (*early adopter*) va a tutto vantaggio di coloro che accedono alla stessa tecnologia in un secondo momento (*late adopter*), perché chi arriva dopo finisce per accedere, a costi relativamente bassi, a tecnologie che altrimenti non sarebbero mai

favorito. Poiché queste persone tenderanno a ottenere quote di beni primari naturali superiori alla media, i loro vantaggi contribuiscono ad aumentare le aspettative medie del gruppo genetico sfavorito (a cui appartengono). Il risultato è paradossale perché i figli geneticamente modificati della classe ricca (in cui il gene svantaggioso diviene vantaggioso) fanno parte del gruppo genetico più sfavorito e allo stesso tempo del gruppo socio-genetico più favorito. [...] la teoria tratta beni genetici e sociali come due sfere di giustizia distinte e indipendenti, le cui pretese vanno pesate le une con le altre. [...] In conclusione, la teoria di Farrelly non risolve il problema dell'ambito»

159 Michele Loi, *Genetica e giustizia*, Mondadori ed. (Milano)2011 spiega: «Daniels parte da Rawls, il quale assume che i cittadini abbiano tutti i bisogni e abilità della gamma normale. Non è chiaro cosa Rawls intenda per normalità. Supponiamo che Rawls intenda normale in senso semplicemente statistico; in base a tale interpretazione i cittadini hanno bisogni e abilità nella gamma normale se questi non sono rari nella società in cui vivono. Ma se la teoria di Daniels facesse appello alla normalità intesa in senso statistico, non potrebbe sempre giustificare il dovere dello Stato di fornire l'assistenza sanitaria per tutti. Supponiamo che lo scorbuto, dovuto a carenza di vitamina C, risulti statisticamente normale in una società, in quanto diffuso in tutti gli strati sociali, tranne una minoranza privilegiata socialmente ed economicamente. Poiché tale carenza è statisticamente “normale”, lo Stato non è tenuto a porvi rimedio. Per giustificare in ogni contesto l'assistenza sanitaria, la normalità deve essere definita sulla base di una qualche idealizzazione della capacità [...] dell'essere umano. Questa soluzione viene adottata da Daniels: tutte le malattie, comprese le deformità e disabilità che risultano da traumi, sono deviazioni rispetto all'organizzazione funzionale naturale di un membro tipico della specie, Daniela, inoltre, adotta un modello esplicitamente biomedico, non un modello statistico, di funzionamento normale: la sua teoria si rifà all'idealizzazione bio-statistica di membro tipico della specie, che non esprime una mera regolarità statistica, ma al contrario si basa su un resoconto teorico del progetto dell'organismo. Per tale ragione è meglio usare l'espressione “funzionamento specie - tipico» e non il termine “funzionamento normale”, quando si descrive la teoria di Daniels» (pagg. 60-61)

state sviluppate»¹⁶⁰.

In sintesi: la possibilità di migliorare il genoma solleva anche problemi di giustizia, fra le tante obiezioni a questa attività vi è il timore di un aumento della disegualianza sociale. Vi è tuttavia chi sostiene che l'opportunità di migliorare il genoma dei figli non porta necessariamente a disegualianze eccessive¹⁶¹: in un sistema sociale egualitario ideale, beni sociali come il potere, il reddito, dipendono da competenze e abilità a cui tutti coloro che sono dotati di motivazione possono accedere (partendo da una condizione sociale di eguaglianza). «Immaginiamo che i servizi di *enhancement* genetico dei figli vengano distribuiti all'interno di un'asta in cui vengono vendute tutte le risorse di cui la società dispone e che ogni individuo partecipi all'asta con la stessa somma di partenza. Dal punto di vista dei figli, le disegualianze create dalle scelte dei genitori che scelgono di non acquistare l'*enhancement* genetico è sorte brutta, qualcosa di cui non hanno controllo né responsabilità. Dal punto di vista dei genitori, le disegualianze in questione esprimono scelte, ma allora perché io, che ho utilizzato le risorse per migliorare il genoma di mio figlio, dovrei poi pagare le tasse per compensare lo svantaggio di partenza tra lui e il figlio di chi, invece, ha scelto di non utilizzarle? [...] si disincentiva l'*enhancement*»¹⁶². Secondo tale punto di vista, lo Stato dovrebbe quindi promuovere lo sviluppo di certe tecnologie soprattutto per le malattie genetiche rare, fornendo così ai genitori portatori di queste malattie tutte le risorse necessarie: la società dovrebbe sentirsi addirittura moralmente obbligata,

160 Così Michele Loi, *Genetica e giustizia*, op. cit., a pag. 11, argomentando i pensieri di Crozier G. K. D. e Hajzler C., *Market stimulus and genomic Justice: Evaluating the Effects of Market Access to Human Germ-Line Enhancement*. Nella sua opera Loi sostiene che per la gran parte delle teorie della giustizia la disegualianza non è sempre e necessariamente ingiusta, e descrive diverse teorie della giustizia: «[...]L'**egualitarismo stretto** - la teoria secondo cui il frutto della cooperazione dovrebbe essere diviso in parti eguali - viene utilizzata come punto di partenza espositivo, ma raramente viene difeso da qualcuno. Un'alternativa ritenuta assai più plausibile è "**l'egualitarismo della sorte**", che è invece compatibile con alcune disegualianze. [...] Alcune disegualianze derivano dalle diverse circostanze della vita di ciascuno: c'è chi nasce da genitori ricchi e influenti, chi ha ricevuto in dono un particolare orecchio musicale, e chi invece soffre a causa di particolari malattie genetiche. Ma altre disegualianze derivano dalle libere scelte degli individui: c'è chi pratica rischiosi sport invernali, chi fuma, e chi invece si astiene da comportamenti rischiosi. Nella prospettiva dell'egualitarismo della sorte, le politiche pubbliche dovrebbero appianare le differenze fra i più fortunati ed i meno fortunati, ma se una disegualianza è espressione di scelte personali, lo Stato non è tenuto ad intervenire.

Un'altra variante dell'egualitarismo è il cosiddetto **egualitarismo leximin**. Il leximin consiste nel migliorare la condizione degli individui che stanno peggio, e quando ciò non risulta più possibile, di quelli che stanno un gradino sopra e così via. Se le risorse da distribuire sono fisse, la competizione è un gioco a somma zero, perché il mio guadagno implica una perdita per te. Quindi l'unico modo di migliorare la condizione di chi sta peggio è peggiorare la condizione di chi sta meglio, fino a raggiungere l'eguaglianza.

Per il **sufficiantismo**, infine, la giustizia consiste nel fare in modo che nessuno stia al di sotto di una soglia di vita decente. Una volta che tutti stiano al di sopra di tale soglia, nessuna disegualianza è ingiusta» (pagg. 15-16)

161 Michele Loi, *Genetica e giustizia*, op. cit.

162 Michele Loi, *Genetica e giustizia*, op. cit., pagg. 165 - 166

almeno a finanziare i test genetici per gli adulti, le diagnosi genetiche pre-impianto, insomma tutti gli interventi di selezione genetica per le patologie più rare.

In realtà non si tratta di questioni di ordine economico, sociale, o biostatistico, il problema è un altro: se consideriamo il miglioramento genetico come non terapeutico, non possiamo stabilire quali interventi siano veramente un beneficio per l'uomo, perché non si tratta più di curare un corpo malato, ma di attribuire caratteristiche ulteriori o potenziarne delle vecchie, senza considerare inoltre che tali manipolazioni sarebbero quasi imposte alle generazioni successive, senza lasciare margini di scelta. Ciò significa che i diritti di quelli che verranno si baseranno su responsabilità degli adulti che hanno scelto per loro? Probabilmente sì.

Per quanto riguarda i risarcimenti dei danni, i non potenziati avranno diritto ad un indennizzo? Sarà quindi necessario creare un danno ulteriore a quello esistenziale?

A fronte della situazione attuale, si delineerebbe, per coloro che possiedono grandi risorse economiche, la possibilità di ottenere un miglioramento (genetico) delle proprie capacità, che potrebbe consistere in *doping* genetico, in una modifica cellulare, e varie altre cose: una volta ottenuto questo, magari nei cd. **“paradisi della genetica”**, dove non vi sono ancora regolamentazioni limitanti, tali soggetti potrebbero poi utilizzare questi vantaggi a loro piacimento.

Vi sarà (anzi, dagli ultimi riscontri vi è già)¹⁶³ un problema di imputabilità. Il cittadino si reca dal genetista per chiedere un determinato prodotto genetico, il bambino che nasce però è magari “difettoso” perché, ad esempio, portato alla delinquenza: di chi è qui la responsabilità? Se il soggetto commette certi delitti o crimini la responsabilità è dei genitori oppure del *genetic designer*?

Non solo: in un futuro non troppo lontano, si potrebbero verificare situazioni in cui i cittadini, per ottenere questi *enhancements*, ricorreranno alle vie giurisdizionali,¹⁶⁴ anche se per il momento il pericolo non sussiste, in quanto le agenzie normative (Tribunali, i Parlamenti, le stesse aziende sanitarie) accettano i pazienti ed i soggetti sulla base di determinate caratteristiche tecniche. Però, quando le società *biotech* avranno raggiunto lo standard “super-uomo”, atteggiamenti di questo tipo saranno prassi, il problema, tuttavia, rimane: la scienza va più

163 Ad esempio si vedano le sentenze: Corte d'Assise d'Appello di Trieste, n. 5/2009 e quella del Gup di Como n. 536/2011

164 In realtà questo sta già accadendo, anche se in forma primordiale: si pensi, ad esempio, alle ultime sentenze in merito alla maternità surrogata, alla fecondazione eterologa, oppure alla diagnosi genetica pre impianto, dove sono i genitori a chiedere ai giudici di ottenere questi “vantaggi/ opportunità”.

veloce del diritto, i fatti superano la realtà giuridica, e sarà una velocità sempre maggiore rispetto alla capacità della legge a codificare le norme. È quindi indispensabile che il diritto sia elaborato ed aggiornato costantemente, alla luce dei risultati scientifici della ricerca.¹⁶⁵

L'ordinamento dovrà quindi rendersi più flessibile, e saranno i giudici, la giurisprudenza, a decidere, non le leggi.

2.4 Enhancement e diritto: quale privacy?

Cos'è oggi il diritto alla salute? La parola "diritto" può essere usata in due modi diversi:¹⁶⁶ in un primo modo si riferisce a quell'espressione tecnico - legale con la quale il legislatore attribuisce i diritti agli individui; in un secondo uso il termine ingloba un insieme di aspettative, richieste e desideri che provengono da ogni strato della società e che non sono legalizzati né sanciti da alcuna norma.

L'art. 32 della Costituzione statuisce 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 umana». Esso può essere soggetto a due interpretazioni: in senso positivo, in quanto garantisce lo sviluppo e l'autonomia, anzi, l'autodeterminazione, della persona (diritto di libertà), in senso positivo, in quanto impedisce a terzi di violare la sfera privata del soggetto (diritto sociale); entrambe le chiavi di lettura sono comunque sottese al medesimo scopo: la conservazione della salute.¹⁶⁷

Il diritto alla salute possiede inoltre due accezioni: una indica il diritto a resistere a quegli atti che comportino una lesione della propria salute; l'altra indica il diritto di ottenere un comportamento positivo da parte dello Stato affinché assicurati l'assistenza medico - sanitaria e la somministrazione di servizi pubblici, e cioè informare adeguatamente sui rischi e le possibilità e predisporre degli strumenti legislativi *ad hoc* che obblighino le strutture sanitarie ad adottare

165 Laura Palazzani, in *Il potenziamento umano. Tecnoscienza, etica e diritto*, op. cit., auspica la necessaria e fondamentale presenza di Comitati Consultivi scientifici in continuo dialogo con i giuristi, al fine di una *governance* innovativa.

166 Silvia Salardi, *Ethical and legal implications of interventions on unpatients*, op. cit.

167 Patrizia Borsellino, *Bioetica tra autonomia e diritto*, Zadig ed. (Milano), 1999

tutte le misure idonee affinché sia tutelata la salute dei pazienti.¹⁶⁸

Ora, è in corso un'inversione di rotta: se prima l'obiettivo (generale) della medicina era la cd. *restitutio ad interum*, ossia ripristinare, dove possibile, l'esercizio di funzioni e organi inibiti o danneggiati a causa di determinate patologie (e questa valenza ha accompagnato la comprensione e la figura del medico per secoli); adesso invece, grazie alla tecnologizzazione ed alla frammentazione dei saperi si è superato tutto questo.¹⁶⁹

Si è già scritto in precedenza delle promesse offerte dalla genetica, sia attraverso la diffusione delle offerte commerciali (kit genetici, test *on-line*, etc.), sia attraverso l'uso improprio dei test, soprattutto predittivi, spesso senza un'accurata consulenza genetica.

Queste *enhancement technologies* pongono in discussione numerose questioni sotto il profilo dei diritti umani: il diritto alla salute, il principio di autodeterminazione (nel senso che un consenso libero ed informato a certe tipologie di trattamenti costituirebbe molti problemi), la dignità umana.

Per quanto riguarda il concetto, anzi, il principio di dignità umana, esso è richiamato in diversi documenti internazionali, come la *Dichiarazione Universale sui Diritti Umani* (DUDU), la *Convenzione di Oviedo* e la *Carta di Nizza*. Dal punto di vista giuridico si possono distinguere due concezioni della dignità: secondo la prima la dignità è un concetto implicito nei diritti umani, secondo un'altra si tratterebbe di un diritto soggettivo azionabile da parte dell'individuo.¹⁷⁰ Il primo modello è quello desunto (perché non viene mai nominato) nella *Dichiarazione Universale dei Diritti Umani* e nella *Convenzione Europea dei Diritti dell'Uomo* (CEDU): qui la dignità è protetta direttamente dallo Stato ed il concetto è ricostruito dall'interpretazione di vari articoli che implicitamente lo richiamano (art. 3 CEDU, divieto di

168 Daniele Ruggiu, *I diritti umani alla sfida della biologia sintetica*, in Giorgia Guerra, Alessia Muratorio, Daniele Ruggiu (a cura di), *La biologia sintetica in questione. Una prima analisi giuridica*, in *Notizie di Politeia*, n. 113 (2014), a pag. 18 riporta tale esempio: «In un caso in cui ad una paziente cui alcune visite specialistiche, poi ignorate, avevano sconsigliato di proseguire una gravidanza per non comprometterne la salute, la Corte EDU ha riconosciuto che non solo le autorità sanitarie avevano disatteso la diagnosi specialistica per ragioni di morale pubblica (obbligazione di *non facere*), ma non erano stati previsti legislativamente nemmeno gli adeguati processi decisionali che tutelassero il suo interesse alla salute (obbligazione di *facere*). Tale obbligazione positiva sussiste allorché in gioco vi siano attività (pericolose) condotte da privati e quindi in astratto non riferibili direttamente allo Stato. L'obbligazione positiva cui lo Stato è tenuto può essere però temperata dal grado di incertezza scientifica, che come è noto è insito in ogni tecnologia emergente, e che può incidere sulla possibilità di fornire la prova circa la sussistenza di un nesso eziologico di causa - effetto tra l'esposizione (o l'uso di una certa tecnica) e l'insorgenza di una certa patologia»

169 Riflessione elaborata prendendo spunto da Antonio Da Re, *Il paradigma dell'umanizzazione e la giusta relazione medico - malato*, in *Per una medicina umana, Etica per le professioni*, Proget edizioni (Albignasego - Padova), n. 1/2014

170 Daniele Ruggiu, *I diritti umani alla sfida della biologia sintetica*, *op. cit.*

trattamenti inumani e degradanti; art. 14 CEDU, principio di non discriminazione; principi dell'integrità personale e di autodeterminazione, etc.). Il secondo modello, invece, in cui la dignità umana viene considerata come un qualsiasi diritto soggettivo azionabile, si ritrova nella Carta dell'Unione Europea: qui il cittadino può esercitare il suo diritto di petizione di fronte alla Corte Europea e far valere così i suoi interessi.¹⁷¹

Il principio di autodeterminazione è uno dei pilastri dei diritti umani, ed è difeso da tutte le legislazioni ed i codici nazionali ed internazionali, è un principio cardine anche del Codice *Privacy*, in quanto fondamento del consenso libero ed informato al trattamento dei dati personali (in particolare in ambito sanitario). Nelle *enhancement technologies*, e quindi nel caso di trattamenti a carattere non terapeutico, di fronte alla possibilità di migliorare il proprio corpo e le proprie capacità, quali sono i limiti, i confini fra dignità umana e principio di autodeterminazione?

A livello europeo il quadro normativo è chiaro.¹⁷² La *Carta dei Diritti Fondamentali* all'articolo 1 decreta l'invulnerabilità della dignità umana quale diritto soggettivo autonomamente azionabile; all'articolo 3 viene sancita l'integrità dell'individuo attraverso un consenso libero ed informato, l'esplicito divieto di pratiche eugenetiche e di fare del corpo e delle sue parti oggetto di lucro

171 Qui, sempre Daniele Ruggiu, *I diritti umani alla sfida della biologia sintetica*, op. cit., aggiunge che «estremamente rilevante in questo senso è il caso Brüstle perché con esso la Corte di Lussemburgo ha per la prima volta applicato l'articolo 1 della Carta di Nizza fornendo una definizione di embrione umano e determinando le condizioni di brevettabilità di alcune tecniche di produzione di cellule staminali dando così avvio ad un percorso di costruzione del concetto giuridico della dignità in ambito comunitario. Nel 1997 Oliver Brüstle, un ricercatore impegnato nella ricerca sulle cellule staminali, aveva depositato un brevetto su un particolare tipo di cellule staminali: le cellule progenitrici neurali isolate e purificate, prodotte a partire da cellule embrionali umane, che venivano studiate e prodotte per il trattamento di taluni difetti neuronali. Il trapianto di cellule cerebrali nel sistema nervoso può essere un metodo assai promettente per il trattamento di numerose malattie neurologiche. Le stesse tecniche potrebbero però avere delle applicazioni nel campo dello *human enhancement*. Greenpeace presentò un ricorso dinanzi alla Corte Tedesca al fine di far emettere una sentenza di nullità del brevetto di cui sopra. Il Tribunale decise di sospendere il procedimento e di sottoporre la questione delle brevettabilità delle cellule staminali alla Corte di Lussemburgo, che è intervenuta dando una svolta epocale a tutta la questione. Prima di tutto, in mancanza di una definizione unanime di embrione umano tra gli Stati membri, la Corte ne ha fornita una comprendente: a) qualsiasi ovulo umano appena fecondato; b) qualsiasi ovulo non fecondato umano in cui il nucleo di una cellula umana matura sia stato trapiantato; c) qualsiasi ovulo umano non fecondato la cui divisione e sviluppo siano stati stimolati per partenogenesi, cellule staminali ottenute da un embrione umano allo stadio di blastocisti. Poi, ha escluso dalla brevettabilità alcune utilizzazioni di embrioni umani (a scopo industriale, commerciale o per la ricerca scientifica). La Corte ha poi affermato che anche se l'obiettivo della ricerca scientifica debba essere distinto dalle finalità industriali e commerciali, l'uso di embrioni umani a fini di ricerca non può essere separato dal brevetto stesso e dai diritti ad esso collegati. Secondo la Corte non sono infine brevettabili quelle tecniche di produzione di cellule staminali la cui mera produzione implichi la previa distruzione di embrioni umani. AL di fuori dei suddetti limiti, la brevettabilità delle cellule staminali è invece ammessa e non viola la dignità umana.» (pagg. 19-20)

172 L'analisi che segue è una sintesi di quanto espone Daniele Ruggiu, *I diritti umani alla sfida della biologia sintetica*, in Giorgia Guerra, Alessia Muratorio, Daniele Ruggiu (a cura di), *La biologia sintetica in questione. Una prima analisi giuridica*, in *Notizie di Politeia*, n. 113 (2014)

nonché il divieto di clonazione umana; un altro articolo importante è l'articolo 8, che protegge i dati personali nell'ambito della sperimentazione medica (anche biobanche). La *Dichiarazione Universale sul Genoma Umano ed i diritti umani* (approvata dall'UNESCO nel 1997), costituisce un importante strumento internazionale per la protezione del genoma umano (anche nei confronti delle generazioni future): vi si afferma il rifiuto di ogni riduzionismo genetico (articoli 2b e 3), il principio di un consenso libero ed informato (art. 5), il divieto di discriminazioni genetiche (art. 6), il rispetto e la prevalenza dei diritti dell'uomo e delle libertà fondamentali (art. 10). Nella *Dichiarazione internazionale sui dati genetici umani* (UNESCO, 2003), oltre all'affermazione dei principi di libertà e dignità umana, sono elencati gli scopi per cui i dati genetici possono essere trattati (art. 5)¹⁷³, nonché il principio di non stigmatizzazione (art. 7).

La *Convenzione di Oviedo* è forse la più diretta e specifica su questo tema: prescrive infatti che un intervento teso a modificare il genoma umano può essere intrapreso per ragioni preventive, diagnostiche e terapeutiche solo se i suoi obiettivi non tendono a modificare il genoma dei discendenti (art. 13): ciò significa che ogni terapia migliorativa, così come i vari tipi di *human enhancement*, devono essere considerati vietati, perché tali modifiche andrebbero a ledere i diritti fondamentali della persona.¹⁷⁴

I formidabili progressi nel campo della genetica determinano infatti nuove questioni e continue produzioni normative: fino a che punto può spingersi il desiderio di maternità / paternità? Dove finisce il legame biologico e dove inizia quello genetico nel rapporto genitori / figli? Fino a che punto un individuo ha il diritto di decidere come modificare / potenziare il proprio corpo senza ledere la propria dignità?¹⁷⁵

173 *Dichiarazione Internazionale sui dati genetici*, art. 5. Scopi «dati genetici e proteomici umani possono essere raccolti, trattati, utilizzati e collezionati solo per i seguenti scopi: i) diagnosi e assistenza sanitaria, incluso lo screening e i test genetici predittivi; (ii) ricerca medica e scientifica, incluso epidemiologica, specialmente per studi genetici su una popolazione, così come studi antropologici e archeologici, cui ci si riferisce collettivamente come «ricerca medica e scientifica (iii) medicina legale e civile, procedimenti penali e altri procedimenti giudiziari, nel rispetto delle disposizioni dell'articolo 1 paragrafo c); (iv) qualsiasi altro scopo conforme alla Dichiarazione universale sul Genoma Umano e i Diritti Umani e il diritto internazionale relativo ai diritti umani»

174 Vi è inoltre il Protocollo addizionale sul divieto di clonazione di esseri umani (STCE NO. 168) adottato dal Consiglio d'Europa a Parigi il 12 dicembre 1998 ed entrato in vigore il 1 marzo 2001

175 Daniele Ruggiu, *I diritti umani alla sfida della biologia sintetica*, op. cit., a pag. 21: «Nei Paesi liberal-democratici gli interventi di mutamento di sesso sono ampiamente riconosciuti, trovando nella giurisprudenza della Corte di Strasburgo un'attenzione significativa. I percorsi di riassegnazione sessuale mediante trattamento medico-chirurgico possono essere considerati un caso di *human enhancement* a carattere irreversibile. La Corte EDU ha riconosciuto che «c'è un inequivocabile trend tra i Paesi membri del Consiglio d'Europa verso un pieno riconoscimento degli interventi di mutamento di sesso». All'interno del sistema della CEDU l'autonomia personale ricade sotto la previsione dell'art. 8 (rispetto della vita privata e familiare) che garantisce

A livello nazionale il quadro normativo è più complesso.

Da un lato, infatti, vi sono due diritti costituzionalmente garantiti che si muovono in parallelo: entrambi gli articoli 32 (posto a tutela della salute) e 33 I comma (posto a diritto della ricerca scientifica) rispondono ad un bisogno della collettività, che è quello del miglioramento della qualità e delle condizioni di vita umane.

Dall'altro questa nuova esigenza, che potrebbe essere generalmente interpretata, nel caso dell'*enhancement*, come un nuovo diritto all'identità, si scontra con lo status giuridico delle generazioni future: rispondere ora a questi nuovi bisogni sociali significa condizionare i bisogni del futuro, di coloro che verranno (le manipolazioni e gli interventi genetici sono infatti irreversibili). E qui entra in gioco il principio di responsabilità: Hans Jonas sostiene che «la qualità di soggetto capace di agire causalmente, e quindi dotato di potere, implica per l'uomo un'obbligazione oggettiva sotto forma di responsabilità estrema, il cui archetipo è la responsabilità originaria delle cure parentali»¹⁷⁶. In sintesi, il nostro agire è responsabile anche dell'esistenza futura e delle future generazioni: appare chiaro quindi che lo schema tradizionale dei diritti e dei doveri viene meno. Ora, la costruzione di diritti posti in capo a soggetti futuri (che quindi ancora non esistono) pone non poche perplessità, soprattutto per il fatto che, rispetto a tali diritti, non può essere manifestata alcuna volontà da parte dei titolari stessi¹⁷⁷; senza considerare il fatto che un diritto all'identità genetica renderebbe lecito qualsiasi intervento e /o manipolazione genetica sul corpo umano, giustificando tali interventi, almeno qui in Italia, sull'interpretazione aperta dell'art. 2 Cost.¹⁷⁸

Oramai eventi di tale portata accadono a prescindere da noi, nuovi concetti sociali stanno irrompendo nel nostro panorama giuridico: nel campo delle tecnologie di *enhancement*, purtroppo, si rende necessario cambiare i parametri di riferimento dei diritti fondamentali, in

la sfera personale di ciascun individuo, incluso il diritto di stabilire i dettagli della propria identità di essere umano singolarmente considerato. Questi interventi possono essere ritenuti, da un certo punto di vista, una forma di rimodulazione della propria identità. Ma l'identità di un individuo può essere modificata anche attraverso trattamenti medico-sanitari in grado di dar vita a forme di potenziamento umano [...] La questione della scelta in sé di sottoporsi all'intervento di riassegnazione sessuale non è ancora stata trattata direttamente dalla Corte. Eppure tutte le pronunce di questo ambito hanno sempre presupposto la legittimità della decisione dell'individuo di sottoporsi all'intervento medico»

176 Hans Jonas, *Il principio di responsabilità, un'etica per la civiltà tecnologica*, Giappichelli ed. (Torino), 1993, pag. 56

177 Habermas sostiene proprio questo, ma anche Francesco Rimoli, *Bioetica. Diritti del nascituro. Diritti delle generazioni future*, in *I diritti costituzionali*, Volume I (op. cit.), pagg. 527 -557

178 Antonio Barbera, *art. 2*, in *Commentario della Costituzione. Principii fondamentali: art. 1-12*, G. Branca (a cura di), Zanichelli edizioni (Roma - Bologna), 1975 e da Antonio Baldassarre, voce *I diritti inviolabili*, in *Enciclopedia Giuridica*, vol. XI, Treccani

quanto ad essere complessa è proprio la loro azionabilità. Invocare un diritto all'identità genetica, un diritto ad un patrimonio genetico non modificato, un diritto alla protezione delle proprie informazioni genetiche non ha più il senso di prima: c'è addirittura il rischio che, in un futuro non troppo lontano, qualcuno invochi un diritto alla *privacy* (genetica) per coprire comportamenti o situazioni illegali (nel caso di specie, potenziamenti non autorizzati, mutazioni del patrimonio genetico, alterazioni biologiche, etc.). Ecco allora che risulta sempre più necessario creare degli strumenti malleabili, una sorta di *soft law* che detti le regole generali, starà poi alle singole istituzioni (magari dei comitati etici *ad hoc*) decidere e valutare caso per caso. I *fundamental rights* rimarranno comunque un riferimento, così come anche le varie linee guida del Garante (oramai europeo), ma risulterà prioritario modificare tali disposizioni, aggiornarle ed adattarle alle nuove situazioni, predisponendo, ad esempio, che il trattamento dei dati genetici, laddove è consentito «[...] per compiere scelte riproduttive consapevoli e per scopi di ricerca finalizzata alla tutela della salute»¹⁷⁹, sia comunque limitato ai casi in cui le scelte riproduttive seguano le normali procedure di fecondazione assistita (ed escluso nei casi di selezione dell'embrione o addirittura selezione delle caratteristiche genetiche del futuro bambino).

3. Cartella clinica genetica (Genetic Medical Record), Big Data ed Open Data: una nuova frontiera dell'IT o medicina personalizzata?

Nel gennaio 2015 il Centro Nazionale Tedesco di Ricerca sul Cancro (Dkfz) ed il Centro Nazionale di patologie tumorali dell'Università di Heidelberg hanno concluso ed annunciato la riuscita di un progetto che diventerà una pietra miliare per le nuove frontiere dell'IT¹⁸⁰ della genetica: conducendo uno studio clinico su 1000 pazienti affetti da cancro, sono riusciti a sequenziare l'intero genoma di ogni singolo soggetto e catalogarlo in un software chiamato TreatmentMAP¹⁸¹. Da questo software, collegato ai PC e *tablet* dei vari oncologi, partono poi

179 Garante per la Protezione dei dati personali, *Autorizzazione Generale al trattamento dei dati genetici*, n. 8/2014, op. cit., punto 3.1

180 IT sta per Information Technology: «si intende letteralmente la tecnologia dell'informazione, ovvero la tecnologia usata dai computer per creare, memorizzare ed utilizzare l'informazione nelle sue molteplici forme (dati, immagini, presentazioni multimediali, etc.)» http://www.scienzaoggi.net/wpcontent/uploads/2012/10/dispensa_mod_1-2-3-7_alternative.pdf

181 Questo software è stato registrato, in Europa, quale dispositivo medico di categoria I, e consiste nell'analizzare le varie informazioni genetiche in esso contenute per fornire dei suggerimenti su ipotetici trattamenti della

diversi suggerimenti su come trattare le varie patologie, creando uno sviluppatissimo sistema di telemedicina personalizzata, sulla base dei vari *trial* clinici: un'informazione genetica *ad hoc* ed incorporata in dispositivi IT. Si tratta di una vera e propria **cartella clinica genetica**, un **taccuino personale per ogni paziente**.

Si è già scritto della “medicina personalizzata” come evoluzione della scienza medica: prendere in considerazione ogni paziente nella sua unicità, pensando diagnosi e cure solo per quella persona, in un’ottica che punta sempre più alla prevenzione; la medicina personalizzata “del futuro”, per creare delle cure altrettanto personalizzate, si serve anche della genetica: attraverso

patologia (in tal caso tumorale).

«Le direttive comunitarie e le norme legislative italiane che le hanno recepite disciplinano, separatamente, tre categorie di dispositivi medici:

- 1) i dispositivi medici impiantabili attivi (direttiva 90/385/CEE; decreto legislativo 14 dicembre 1992, n. 507)
- 2) i dispositivi medici (in genere), (direttiva 93/42/CEE; decreto legislativo 24 febbraio 1997, n. 46)
- 3) i dispositivi diagnostici in vitro (direttiva 98/79/CE; decreto legislativo 8 settembre 2000, n.332)

In base alla definizione di dispositivo medico contenuta nel decreto legislativo n. 46 del 1997, che, riguardando la generalità dei dispositivi diversi dalle due categorie che hanno una regolamentazione specifica (impiantabili attivi e diagnostici in vitro), si applica alla maggior parte dei prodotti reperibili sul mercato un dispositivo medico è: uno strumento, un apparecchio, un impianto, una sostanza o altro prodotto usato da solo o in combinazione, compreso il software informatico impiegato per il corretto funzionamento, e destinato dal fabbricante ad essere impiegato nell'uomo a scopo di:

- diagnosi, prevenzione, controllo, terapia, o attenuazione di una malattia
- diagnosi, controllo, terapia, attenuazione o compensazione di una ferita o di un handicap
- studio, sostituzione o modifica dell'anatomia o di un processo fisiologico
- intervento sul concepimento

purchè non eserciti l'azione principale nel o sul corpo umano, cui è destinato, con mezzi farmacologici o immunologici, né mediante processo metabolico, ma la cui funzione possa essere coadiuvata da tali mezzi.

I dispositivi medici disciplinati dal decreto legislativo n. 46 del 1997 (cioè tutti quelli che non sono né impiantabili attivi, né diagnostici in vitro) sono suddivisi in quattro classi (classe I, IIa, IIb e III), secondo le regole di classificazione specificate nell'allegato IX dello stesso decreto. I dispositivi di classe I, sono quelli che presentano minori rischi sotto il profilo della sicurezza, i dispositivi di classe III, sono quelli di maggiore criticità.

Il decreto legislativo disciplina poi, separatamente, anche:

- i dispositivi su misura (destinati ad essere utilizzati solo per un determinato paziente)
- i dispositivi per indagini cliniche (destinati ad essere messi a disposizione di un medico qualificato per lo svolgimento di indagini cliniche)» Informazioni reperibili sul sito

http://www.salute.gov.it/portale/temi/p2_6.jsp?lingua=italiano&id=1&area=dispositivi-medici&menu=caratteristichegenerali

Anche in Italia è avvenuta una procedura simile: nell'ambito dello sviluppo scientifico di dati relativi ad oltre 30milioni di persone assistibili,, vale a dire titolate a ricevere prestazioni a carico del Servizio Sanitario Nazionale (SSN), l'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) restituirà nei prossimi anni al SSN il valore di tali informazioni, a cominciare dall'analisi sul rischio di scompenso cardiaco nei pazienti diabetici di tipo 2 in trattamento con farmaci ipoglicemizzanti orali. Sono stati infatti pubblicati proprio nei giorni scorsi sull'European Heart Journal i risultati di un'analisi retrospettiva italiana sul rischio di ospedalizzazione per scompenso cardiaco nei pazienti con diabete di tipo 2 trattati con sulfaniluree, inibitori della dipeptidil-peptidasi IV (DPP-4i) e tiazolidinedioni, basata sui dati di 127.555 pazienti inclusi nell'OsMed Health-DB Database (Gian Paolo Fadini, Angelo Avogaro, Luca Degli Esposti, Pierluigi Russo, Stefania Saragoni, Stefano Buda, Giuseppe Rosano, Sergio Pecorelli, Luca Pani, Risk of hospitalization for heart failure in patients with type 2 diabetes newly treated with DPP-4 inhibitors or other oral glucose-lowering medications: a retrospective registry study on 127,555 patients from the Nationwide OsMed Health-DB Database, European Heart Journal, June 2015). Sicuramente saranno trattati dati anonimizzati alla fonte, non necessitanti di specifico consenso

il sequenziamento del DNA.

Sequenziando il genoma del paziente, i dottori potrebbero essere in grado di capire quale sia l'intervento più appropriato, diverso da quello standard, che abbia le maggiori possibilità di riuscita, minimizzando nel contempo gli effetti collaterali.

Nel 2010 sequenziare il Dna completo di un essere umano costava 100mila euro, nel 2011 si è passati a 20mila. Nel gennaio 2015 costava ancora 10mila euro, mentre di recente è uscita la notizia di sequenziatori da 1000 euro.

Fra i vari progetti di genomica personalizzata merita la Nostra attenzione il il **Progetto Genoma Personale (PGP)**, partito nel 2006 per iniziativa del professore di Genetica all'*Harvard University George Church*: mirava alla creazione di un database che comprendesse la sequenza dei genomi e le informazioni derivanti dalle anamnesi cliniche e familiari dei soggetti partecipanti allo studio. L'obiettivo era quello di stabilire delle correlazioni significative tra genotipo, fenotipo ed ambiente che avrebbero permesso quindi di comprendere le cause di malattie multifattoriali come il cancro, le malattie cardiovascolari o neurodegenerative, e di contribuire in maniera rilevante al dibattito filosofico tra 'innato' e 'acquisito'. La prima fase del progetto, conclusasi nell'ottobre 2008, ha reclutato dieci partecipanti, tra cui lo stesso George Church e altri scienziati: i cosiddetti "PGP-10" hanno accettato che tutte le informazioni riguardanti il loro genoma e la loro storia clinica fossero pubblicate per intero sul sito del progetto.¹⁸² Dopo la conclusione della prima parte del progetto, Steven Pinker, noto psicologo e uno dei primi dieci partecipanti, ha condiviso le proprie impressioni sull'utilità dei risultati con i lettori del New York Times, in un lungo articolo pubblicato nel gennaio del 2009: «Nessun [dato] è particolarmente interessante», scrive Pinker. «Infatti, le uniche due informazioni medicalmente rilevanti riguardano una probabilità del 12,6% di sviluppare il cancro alla prostata prima degli 80 anni (in confronto a un rischio medio del 17.8%) e del 26,8 % di acquisire il diabete di tipo 2 (con un aumento del 5% rispetto alla media). Il resto delle informazioni si discostavano in misura ancora minore dalla norma.»¹⁸³

Si prevede che entro il 2025 quasi un miliardo di persone nel mondo avrà fatto sequenziare il proprio genoma, producendo miliardi di *gigabyte* che dovranno essere acquisiti, immagazzinati,

182 (<http://www.personalgenomes.org>) A tal proposito, la comunità bioetica ha coniato la locuzione 'consenso informato totale', poiché il soggetto acconsente a tutti i possibili utilizzi della propria sequenza, a differenza delle formule di consenso informato tradizionale, che si riferiscono ad usi specifici.

183 (<http://www.nytimes.com/2009/01/11/magazine/11Genome-t.html>, commentato da Paolo Maugeri, *Genomica e medicina personalizzata*, <http://www.scienzainrete.it>, 29 luglio 2009

distribuiti e analizzati. Il business della salute, dice il *Wall Street Journal*, è un mercato in espansione, ed ha iniziato a suscitare l'interesse di chi si occupa di informazione e tecnologia. Il business del *genomic market* varrà sempre di più, *Google, Samsung, Apple e IBM*, infatti, stanno guardando a questa industria: ricerca, investimenti, infrastrutture e assicurazioni sono i mercati che genereranno maggiore profitto.¹⁸⁴

Nell'arco di cinque anni, i progressi nella *big data analytics* e negli emergenti sistemi cognitivi basati sul *cloud*, unitamente ai progressi nella ricerca e sperimentazione della genomica, potrebbero aiutare i medici a diagnosticare con precisione il cancro e a creare piani terapeutici personalizzati per milioni di pazienti. Macchine intelligenti (come ad esempio *Watson Discovery Advisor*, il super computer ideato da IBM)¹⁸⁵ cattureranno l'attività dell'intera

184 Secondo Dominique Dupargne il carattere previsionale della medicina personalizzata (genetica) è farcito da molto ottimismo e molto marketing: «È il business del momento, ma quando siamo finalmente riusciti a codificare il DNA abbiamo scoperto che conteneva meno di quello che ci aspettavamo». Della stessa opinione Sandrine de Montgolfier, professore all'IRIS.EHESS di Parigi in Storia delle Scienze e della Bioetica, che sul sequenziamento completo ha dei dubbi: «Sì, si può fare, ma a che serve? Se in un laboratorio hanno un dubbio rispetto ad una patologia, ti cercano quella. I sequenziamenti completi che vengono venduti pongono un problema di interpretazione: senza le informazioni epidemiologiche necessarie questi dati non servono a nulla». Perché? Le informazioni per avere senso vanno incrociate: «Se la media di incidenza del Parkinson è l'1%, e con un test DNA ti dico che stai al 10% nella tua vita che cambia?», spiega Dupargne. Se invece ho i dati di milioni di individui, l'incidenza della malattia, l'incidenza delle cure, ecc... allora il dato mi dice qualcosa. Il sequenziamento e la sua lettura hanno senso solo nel confronto con altri - molti - dati. Diversa è la questione per alcuni tipi di geni, come il BRCA1 e 2, di cui si è parlato sempre a proposito dell'intervento della Jolie: «Sono pochi i casi dove c'è un solo gene, conosciuto, che porta a una malattia. Questa è l'esempio, ma è anche eccezione», dice Dupargne. Ed è qui che i Big Data entrano in gioco. «Immagina si possa mettere in un computer il genoma di milioni di individui e che siamo capaci di seguirli per un certo numero di anni, per conoscere quali malattie hanno, se e come funziona un farmaco... che siamo in grado di trovare legami statistici tra le persone e la reazione ai prodotti. Potremmo ricavarne insegnamenti molto solidi», continua Dupargne. La capacità di prevenire arriva in un secondo momento: «Partendo dal genoma di un individuo» - spiega Dupargne - «e avendo alle spalle tutti questi dati e questi risultati, posso fare delle previsioni su come trattare al meglio la tua malattia». Raccogliendo, stoccando e interpretando grandi quantità di dati sarà quindi possibile fare della medicina preventiva. Per questo dal lato "tecnico" sono necessarie due cose: la capacità di gestire questi dati e il sapere creare (e usare) strumenti che permettano di trattarli e interpretarli. (intervista tratta dal sito http://www.glistatigenerali.com/big-data_medicina/big-data-medicina/)

185 Nel settembre 2015 IBM ha annunciato che Watson acquisirà la capacità di "vedere" grazie alla combinazione delle sue capacità di analisi delle immagini e delle funzionalità cognitive avanzate con i dati e le immagini ottenute dalla piattaforma di gestione dell'imaging biomedico di Merge Healthcare Incorporated. IBM prevede di acquisire Merge, fornitore leader di gestione ed elaborazione delle immagini mediche, interoperabilità e sistemi clinici, progettati per promuovere la qualità e l'efficienza dell'assistenza sanitaria, con l'obiettivo di estrarre il pieno valore delle immagini diagnostiche per aiutare i medici a prendere decisioni migliori per la cura dei pazienti. L'acquisizione prevista rafforza la strategia di IBM volta ad aggiungere una ricca capacità di analisi delle immagini con apprendimento approfondito (deep learning) alla piattaforma Watson Health, promuovendo così le funzionalità di Watson al di là del linguaggio naturale e dandogli la capacità di "vedere". Le immagini mediche sono di gran lunga la fonte di dati più grande e in più rapida crescita nel settore sanitario, e forse nel mondo, secondo le stime dei ricercatori di IBM, rappresentano oggi almeno il 90% di tutti i dati medici. IBM prevede di sfruttare Watson Health Cloud per analizzare e incrociare le immagini mediche rispetto a una miniera di risultati di laboratorio, cartelle cliniche elettroniche, test genomici, studi clinici e altre fonti di dati sanitari, che già rappresentano 315 miliardi di dati e 90 milioni di record unici. I clienti di Merge potrebbero confrontare le nuove immagini mediche con le immagini storiche di un paziente, e con quelle di popolazioni di pazienti simili, per rilevare variazioni e anomalie. Gli elementi di

sequenza del genoma e perlustreranno vasti archivi di cartelle cliniche e pubblicazioni per apprendere e fornire in modo rapido agli oncologi suggerimenti specifici e perseguibili sulle opzioni terapeutiche. Pare addirittura che i due colossi della rete internet mondiale, ovvero Amazon e *Google*, si stiano contendendo la leadership per l'archiviazione del Dna umano su cloud: le istituzioni e le aziende sanitarie stanno valutando le due offerte migliori, da una parte Google genomica e dall'altra *Amazon Web Services*.¹⁸⁶

C'è anche *Google Genomics*: un portale dove *Google* propone ai laboratori di ricerca di mettere on line in un cloud, i dati genetici in possesso dei ricercatori.

Google, inoltre, ha anche lanciato uno vero e proprio studio medico-scientifico, il *Baseline Study*, un progetto che punta sulla salute umana: archiviare un quadro il più preciso possibile di dati fisici, genetici e comportamentali in modo da schedare "l'essere umano tipo in salute". In questo modo ogni elemento che esce fuori dallo "schema" può essere intercettato in anticipo.

L'analisi statistica del patrimonio genetico di ogni singolo paziente, legata alla loro storia clinica e ai dati provenienti dalla letteratura medica, potrebbe portare allo sviluppo di piani terapeutici personalizzati: raccogliendo, stoccando e interpretando grandi quantità di dati sarà quindi possibile fare della medicina preventiva.

Negli Stati Uniti il National Institute of Health (NIH) ha istituito l'*Electronic Medical Records and Genomics (eMERGE) Network*, con lo scopo di riunire ricercatori esperti in genomica, statistica, informatica, e medicina e poter così sviluppare, diffondere e condividere l'implementazione di conoscenze e scoperte nell'ambito della medicina genetica; oltre a questo, il progetto include anche dei focus sugli sviluppi e le tematiche socio - legali quali, ad esempio, gli studi sulla privacy. EMERGE è stato fondato nel settembre 2007 e nel settembre 2015 è entrato nella terza fase, la quale durerà fino a maggio 2019, e consiste in una serie di 9 *study sites*.¹⁸⁷

conoscenza generati da Watson potrebbero poi aiutare gli operatori sanitari, in campi quali radiologia, cardiologia, ortopedia e oftalmologia, a perseguire approcci più personalizzati alla diagnosi, al trattamento e al monitoraggio dei pazienti.

186 La necessità di immagazzinare sul cloud il Dna umano nasce dunque dalla diffusione della medicina personalizzata, che persegue l'ambizioso obiettivo di offrire ai pazienti delle terapie genoma-specifiche. Valutare in base al DNA del paziente quale terapia sarà la più adatta, richiede software in grado di organizzare e archiviare al meglio questi dati, in modo sicuro e protetto, ma allo stesso tempo dando la possibilità di condividere questa informazione tra gli "addetti ai lavori".

187 *National Human Genome Research Institute, Electronic Medical Records and Genomics, (EMERGE) Network, «eMERGE Phase I (September 2007 - July 2011) included five study investigator sites and an administrative coordinating center within one of these sites. Each site participating in the consortium led studies on the relationship between genetic variation and at least two common traits among the network participants, using the technique of genome-wide association analysis (RFA-HG-07-005). Such studies involve testing hundreds of*

Ecco allora che entrano in gioco i **Big Data**, la cui gestione è più che mai attuale.¹⁸⁸

Eeguire complesse analisi in tempo reale sui flussi di dati fisiologici in ambienti in terapia intensiva; gestire e analizzare in tempo reale i dati dei sensori per assistere pazienti affetti da malattie croniche; analizzare le informazioni provenienti da cartelle cliniche elettroniche per

thousands of genetic variants called single nucleotide polymorphisms (SNPs) throughout the genome in people with and without a condition of interest. eMERGE Phase I sought to answer the question of whether electronic medical record (EMR) systems and biorepositories can serve as resources for such complex genome-wide association studies (GWAS) of disease susceptibility and therapeutic outcomes.

***eMERGE Phase II (August 2011 - July 2015)** expanded the network to include nine study investigator sites (including two pediatric sites) and a coordinating center. In addition to the continuation of GWAS studies for genomic variant discovery, the consortium sought to explore the best avenues to incorporate genetics variants into EMR for use in clinical care, to improve genetic risk assessment, prevention, diagnosis, and treatment, as well as accessibility of genomic medicine (RFA-HG-10-009, RFA-HG-10-010, and RFA-HG-11-022). eMERGE Phase II continued to develop algorithms for electronic phenotyping and to identify genomic variants associated with those phenotypes. eMERGE Phase II conducted two sets of clinical implementation pilot studies: 1) site specific pilots, and 2) the eMERGE network pharmacogenomics (eMERGE PGx) project, which sequenced 84 pharmacogenomics candidate genes in over 9,000 participants. Consent, education, regulation and consultation - important issues related to the use of genomic data in clinical care - were also addressed.*

***eMERGE Phase III (September 2015 - May 2019)** consists of nine study sites, two central sequencing and genotyping facilities, and a coordinating center. eMERGE III aims to continue to develop and validate electronic phenotyping algorithms for large-scale, high-throughput genomics research; to discover genetic variants related to complex traits; to disseminate results and lessons learned to the scientific community; and to deliver state-of-the-art genomic knowledge, methods, and approaches to clinical decision support and clinical care. More specifically, eMERGE Phase III aims to: 1) sequence and assess the phenotypic implication of rare variants in ~100 clinically relevant genes presumed to affect gene function in about 25,000 individuals; 2) assess the phenotypic implications of these variants, 3) integrate genetic variants into EMRs for clinical care; and 4) create community resources (RFA-HG-14-025, RFA-HG-14-026, RFA-HG-14-027). Work on the eMERGE PGx project from eMERGE II will also continue in eMERGE III. In addition, eMERGE III will continue to assess health impact, cost effectiveness, and ethical, legal and social implications of reporting genetic variants on a broader population scale for patients, clinicians and healthcare institutions» (<http://www.genome.gov/27540473>)*

- 188 I big data sono grandi volumi di dati ad alta velocità, complessità e variabilità che richiedono tecniche e tecnologie avanzate per la raccolta, immagazzinamento, distribuzione, gestione e analisi dell'informazione. «Sfruttare i Big Data nel campo medico comporterebbe un rinnovamento radicale tanto della ricerca scientifica quanto della stessa professione medica. Vinod Khsola, fondatore di Sun Microsystems, si spinge a dire che l'attuale scienza medica è paragonabile alla stregoneria e nel giro di appena 10 anni la scienza dei dati farà di più per la medicina di tutte le scienze biologiche messe insieme. Forse un'analisi sin troppo estrema ma i Big Data rappresentano una grande opportunità per lo sviluppo dell'intero settore medico. Grazie all'analisi dei grandi dataset, si potrà avere uno scambio di informazioni più veloce ed efficace, creando uno spazio per nuove scoperte e interpretazioni terapeutiche. A livello diagnostico potrebbero ben presto essere registrati i primi significativi progressi. Ad esprimere il "verdetto finale" sarebbe sempre il medico curante o lo specialista cui ci si è rivolti ma le diagnosi sarebbero prodotte anche con l'ausilio di "equipe virtuali", estese a livello nazionale se non addirittura mondiale, alle quali il singolo professionista potrà appoggiarsi. Abbattimento dei costi. Un altro dei vantaggi immediati dell'utilizzo dei Big Data nel campo medico è relativo ai costi delle cure mediche e della ricerca scientifica. Il Sistema sanitario nazionale, ad esempio, potrebbe giovarne per analizzare al meglio il rapporto costi-benefici di ogni terapia e trarre il massimo vantaggio in termini di sviluppo delle conoscenze mediche dai trial clinici. L'analisi dei Big Data, inoltre, accompagnerebbe medici e specialisti nel loro lavoro quotidiano, permettendo di tagliare i costi di formazione, di aggiornamento e di ricerca delle informazioni. Per gli operatori sanitari, inoltre, ci sarebbe un aumento della diffusione delle conoscenze a loro disposizione: ciò potrebbe portare al miglioramento dell'efficacia delle terapie e delle cure, a tutto vantaggio dei pazienti finali. [...]» Articolo reperibile sul sito <http://www.fastweb.it/agenda-digitale/big-data-nuova-frontiera-della-ricerca-medica/>

esporre i primi segni di un'epidemia: questi sono solo alcuni dei possibili ambiti di applicazione delle soluzioni Big Data per la sanità. Ancora, la raccolta di dati relativi a un singolo individuo e raccolti con un monitoraggio esteso nel tempo garantirà uno scambio di informazioni più veloce ed efficace, senza contare che una gestione centralizzata di questi data consentirà un livello di conoscenze su tutte le specificità soggettive di una determinata patologia; si creerebbero delle “equipe virtuali” a distanza, determinando un coordinamento fra medici di tutto il mondo;¹⁸⁹ i costi (delle cure mediche di ospedalizzazione e della ricerca) verrebbero abbattuti.

I Big Data serviranno anche per gestire gli investimenti economici: si pensi, ad esempio, ad una banca dati contenente l'elenco dei diabetici residenti in una Provincia/Regione/nazione e l'interesse che una ditta farmaceutica, la quale produce tale tipologia di medicinali, avrebbe ad entrarvi in possesso; analogo interesse sarebbe nutrito da parte di un centro di ricerche mediche al fine di potervi effettuare studi in proposito.¹⁹⁰

In tutti gli ambiti oramai la crescita delle masse di dati è in accelerazione, sia perché i mezzi tecnologici sono più potenti, sia perché le varie attività richiedono un livello di analisi sempre più elevato. I problemi che qui sorgono sono innumerevoli: insiemti così estesi di dati includono informazioni di tipo differente, ed ogni progetto ha la necessità di usare solo le informazioni utili ai propri obiettivi; come ricostruire i dati? Come immagazzinarli e conservarli? Dal punto di vista “tecnico” in *primis* sarebbero necessarie due cose: la capacità di gestire questi dati e il

189 Ad esserne avvantaggiate sarebbero anche le organizzazioni umanitarie: dall'ultima epidemia di ebola scoppiata nel marzo 2015 molti esperti hanno dichiarato che i big data sono in grado di fornire informazioni importanti per sostenere la ricerca delle malattie rare ed infettive: per capire come una patologia nasce, si sviluppa e si diffonde sarebbe necessaria una mole di dati enorme, raccolti con precisione e costanza, per poi visualizzarli e confrontarli (ad esempio nel caso di ebola Qlik, azienda che fornisce soluzioni per la visualizzazione dei dati in modalità self-service e per la creazione di analitiche guidate, ha creato un'applicazione che aggrega i dati relativi ai livelli di infezione ed ai tassi di mortalità - cfr. <http://www.qlik.com/it/explore/products/mobile>).

190 Esempi di questo genere evidenziano come il diluvio di dati abbia potuto favorire quel processo che ha portato all'attuale multidisciplinarietà fra le varie materie, tanto che nel giro di qualche decennio si è giunti a quello che oggi è chiamato **Virtual Research Environment (VRE)**: «Un ambiente di supporto alla ricerca innovativo, dinamico e onnipresente, in cui scienziati di ogni dove possono accedere trasversalmente tramite il proprio browser a dati, software, risorse gestiti da sistemi differenti e fisicamente presenti in organizzazioni diverse e fra loro autonome», secondo la definizione data da Leonardo Candela, ricercatore all'Istituto di scienza e tecnologia dell'informazione del CNR di Pisa, in un lavoro del 2011 per GRDI2020, iniziativa europea mirata all'analisi di potenziali infrastrutture telematiche destinate ad un'area di ricerca comune. Fra le varie difficoltà di gestione, ancora non si è convenuto pienamente su come riconoscere la paternità dei dati, né come debba essere citata nei lavori degli scienziati che si avvalgono di quelle informazioni, o come creare ranking di affidabilità delle fonti, se e in che forma debba esserci anche un riconoscimento economico. Tanto più quando le informazioni riguardano oggetti che fanno parte del patrimonio di una specifica persona o ente, come ha ricordato Christine I. Borgman, dell'Università della California a Los Angeles, in un articolo pubblicato nel 2012 sul Journal of the American Society for Information, Science and Technology (Per approfondimenti si veda l'articolo di Valter Fraccaro, *Un diluvio di dati*, pubblicato sulla rivista cartacea *Le Scienze*, dicembre 2015)

sapere creare (e usare) strumenti che permettano di trattarli e interpretarli.

Per questi motivi sono nati gruppi di lavoro che hanno fissato standard metodologici, che definiscono processi e modalità con cui preservare i dati, ed informatici, che identificano i formati con cui archiviare i differenti tipi di contenuto.¹⁹¹

Siamo di fronte ad una serie di dati complessi dal volume enorme: da un lato, questa grande mole rappresenta per gli scienziati un'opportunità unica; analizzarli e scoprire associazioni, creare modelli e comprendere tendenze può infatti migliorare l'assistenza, salvare vite umane e ridurre i costi, permettere inoltre di sviluppare diagnosi e trattamenti più approfonditi. Dall'altro sullo sfondo emergono problemi legati alla sicurezza: concepire i dati come risorse economiche conduce ad una loro valorizzazione sempre più precisa e tutte le modalità open di accesso ed usi successivi non significano implicitamente gratuita né che i proprietari di quelle informazioni intendano distribuirle a chiunque: è dunque prevedibile che il crescere del valore dei dati porterà ad investire cifre sempre crescenti in tecnologie che assicurino la tutela di un vero e proprio patrimonio (digitale).¹⁹²

Secondo parere della scrivente il seguente lavoro, spesso il concetto di Big Data viene confuso od assimilato a quello di *Open Data (Open Data as "open knowledge")*: in realtà si tratta di due "contenitori" diversi, e che a volte si includono reciprocamente. Gli *Open Data*, secondo un'oramai accertata definizione, consistono in un insieme di dati che possono essere utilizzati, riutilizzati e distribuiti liberamente da tutti.¹⁹³ Si è già scritto in precedenza degli approcci

191 Oggi questi standard sono in massima parte già codificati dall'*International Organization for Standardization*, ente non governativo ISO, è la più importante organizzazione a livello mondiale per la definizione di norme tecniche.

Proprio la necessità di rispondere a tante questioni nuove ha spinto l'Unione Europea a definire dei percorsi che assicurino al mondo scientifico la possibilità di sfruttare al meglio tali nuove tecnologie. Così nel 2010 l'High Level Expert Group on Scientific Data, creato dalla Commissione Europea, ha presentato il documento denominato *Riding the wave: How Europe can gain from the rising tide of scientific data*: il documento evidenzia i vantaggi che può trarre l'Europa dalla realizzazione, entro il 2030, di un'infrastruttura che permetta sia la condivisione di dati fra gruppi di ricerca, sia il trasferimento ai posteri della cultura del Vecchio continente nel corso dei millenni (una sorta di "arca" per la preservazione digitale del patrimonio culturale europeo). Per approfondimenti si veda il sito

http://www.ec.europa.eu/information_society/newsroom/cf/itemlongdetail.cfm?item_id=6204

193 Il *Joint Research Center* della Commissione Europea ha redatto un Report, nel 2014, sugli Open Data nell'ambito della tutela della salute, JRC, *Open Data in Health: how knowledge may generate trust. Report on the workshop held at JRC, Ispra, Italy, 18 November 2014*, Estefania Aguilar Moreno, Monica Gemo, Nicholas Nicholson, Antonia Rana, Mariachiara Tallacchini, reperibile sul sito del JRC.eu: «*However, the expression "Open Data" in itself is recent and has gained popularity with the rise of the Internet. Open Data is, according to a widely accepted definition—also subtended to the EU policies and legislation—, data that can be freely used, reused and redistributed by anyone—subject only, at most, to the requirement to attribute and share alike.*» (pag. 8 del documento). Nello specifico, si continua a leggere, il concetto di Open Data è diviso fra 2 teorie, una epistemologica e l'altra democratica: da un lato, secondo una visione epistemologica, il carattere aperto delle scienze ha dato conferma dell'esattezza e della veridicità delle stesse, i cui principi

partecipativi e delle varie *Technologies Assessment* che prevedono la consultazione dei cittadini, in cui la quasi totalità delle iniziative di policy, soprattutto nell'ambito della salute,¹⁹⁴ è ormai diventata oggetto di *public consultation*.¹⁹⁵ Oggi è molto diffusa la **peer-production of knowledge**: i ricercatori tendono a considerare i pazienti/partecipanti come *partner*, si parla infatti di **democratizzazione della conoscenza ed empowerment dei pazienti**. Gli Open Data vengono quindi collocati in piattaforme cd. *user-friendly*, in modo da rendere tutto il processo produttivo e decisionale trasparente e comprensibile a tutti: «*Citizens should be entitled to having “rights in design” namely they should be given the right to influence and/or control some features of digital architectures and to decide how they want to interact with a system (e.g. access to raw data). Multiple user interfaces or pathways should be provided for data sets, as well as different levels of aggregation or disaggregation*»¹⁹⁶

Nel panorama genomico-sociale, *23andMe* e *Personal Genome Project* sono i più noti per il carattere innovativo delle sperimentazioni normative. *23andMe* si presenta a favore di un paradigma aperto di ricerca, collettivamente generato (*crowd sourcing*) e guidato dai partecipanti (*participant-driven*). Accanto all'acquisto dei kits diagnostici, infatti, *23andMe* offre ai propri clienti (attraverso la sezione dedicata alla ricerca *23andWe*¹⁹⁷) la possibilità di ingresso

possono quindi fungere da guida; secondo l'altro punto di vista, invece, questa apertura è in realtà consentita dalla società stessa, portatrice quindi di conoscenza intrinseca. Ancora, «[...] Some documents have clearly distinguished public data and Open Data. *Open Data in the public sector refers to data made available to citizens in open forms; public data has been defined as “anonymized, non-core reference data on which public services are run and assessed, on which policy decisions are based, or which is collected or generated in the course of public service delivery”*» (pag. 18 del documento) Si fa infatti riferimento al Libro Bianco scritto dal Governo inglese, in cui si afferma che «*Open Data, namely “(q)ualitative or quantitative statements or numbers that are assumed to be factual, and not the product of analysis and interpretation” HM Government, Open Data White Paper Unleashing the Potential Presented to Parliament by the Minister of State for the Cabinet Office and Paymaster General by Command of Her Majesty, June 2012, 7*

194 Questa svolta partecipativa ha toccato anche il governo della corporeità, materiale e simbolica, facendone emergere i significati civici e di politica democratica della scienza. A proposito di biobanche, Mariachiara Tallacchini scrive: «La “svolta partecipativa” nel governo delle biobanche è consistita nel comprendere che una separazione astratta tra scienza e società non corrisponde più alla concezione contemporanea della conoscenza e delle sue modalità di produzione, né ad un'accettabile legittimazione democratica del sapere-potere della tecnoscienza. Inoltre, nell'ambito della cosiddetta “medicina personalizzata” fondata sulle analisi genético-molecolari, e concepita come preventiva, predittiva e partecipativa (*p4 medicine*), la possibilità di predire e prevenire una patologia amplia il contesto di significato e decisionale, dalla clinica e dal rapporto medicopaziente alle scelte politico-sociali, alla società e ai cittadini. Con la genomica la malattia entra in un continuum con la vita sana, ottimisticamente insieme ad una possibilità di controllo (con i farmaci, con lo stile di vita) che possa ridurre il rischio o scongiurarne l'apparire» Mariachiara Tallacchini, *Dalle biobanche ai “Genetic Social Networks”. Immaginari giuridici e regolazione di materiali biologici e informazioni*, in *Materiali per una storia della cultura giuridica*, a. XLIII, n. 1, giugno 2013

195 John Coates, *Why public participation is essential in technology assessment*, in *Public Administration Review*, 35, 1, 1975, pagg. 67-69

196 JRC, *Open Data in Health: how knowledge may generate trust. Report on the workshop held at JRC, Ispra, Italy, 18 November 2014*, op. cit., pag. 16

197 <http://www.23andme.com/research>

in indagini genetiche volte ad approfondire la conoscenza, e in prospettiva a sconfiggere, patologie importanti. L'esempio più cospicuo riguarda il progetto sul *Parkinson*, lanciato da Sergey Brin (CEO di *Google* e marito della fondatrice di *23andMe*, Anne Wojcicki) in seguito alla scoperta della sua predisposizione genetica alla malattia, resa immediatamente di pubblico dominio. Il sovrapporsi di dimensione individuale e collettiva immanente alle conoscenze genetiche determina anche la confluenza tra sfera privata e pubblica, dal momento che le potenzialità rivoluzionarie della genomica si legano alla possibilità di accesso a grandi quantità di informazioni. Tutto ciò sta anche trasformando le modalità di ricerca, definite appunto come *crowd sourcing*: attraverso l'arruolamento via web di migliaia di individui potenzialmente affetti da una (predisposizione ad una) patologia, la rapida analisi del DNA, l'aggregazione e l'analisi dei dati, il lavoro scientifico è in grado di ottenere in pochi mesi obiettivi (quanto meno quantitativi) tradizionalmente raggiungibili in anni.¹⁹⁸

In tutto ciò, appare chiaro che si aprono anche questioni e problemi relativi alla privacy ed alla protezione dati. Nel già citato Report del JRC presso la Commissione Europea, si afferma che Open Data e privacy dovrebbero operare pari passo ed in modo complementare, bilanciando le varie esigenze; non dovrebbe nemmeno esserci distinzione fra consenso e non consenso, la valutazione dovrebbe essere fatta caso per caso. Le piattaforme web ed i vari strumenti IT hanno permesso interazioni connesse a materiali e informazioni ed immesso nella realtà virtuale consenso informato alle ricerche, non solo ampliando le possibilità di accesso diretto e controllo dei dati, di notizie e informazioni in tempo reale per i partecipanti¹⁹⁹, ma promettendo nuove soluzioni informatiche di tutela dell'identità e privacy dei soggetti stessi.

Il Gruppo Articolo 29 ha adottato un parere, nel settembre 2014²⁰⁰, proprio relativo **all'impatto dei big data sulla protezione della privacy degli individui**, anche alla luce dell'entrata in vigore del Nuovo Regolamento Europeo, prevista per il 2016. In esso si prende atto che oramai lo sviluppo dei big data si è implementato ovunque, per tali motivi il Gruppo ha realizzato una serie di documenti rilevanti che analizzano i livelli *privacy* sul tema: ad esempio l'*Opinion*

198 Per approfondimenti si veda Mariachiara Tallacchini, *Dalle biobanche ai "Genetic Social Networks"*, op. cit.

199 Si ricorda il **progetto di 23andMe, società che ha reso disponibile, nel settembre del 2012, *Genetic for your App*, la prima "App" (lication) per scaricare su tablets e smartphones il proprio genoma** (<https://api.23andme.com>).

200 Article 29 Data Protection Working Party, *Statement on Statement of the WP29 on the impact of the development of big data on the protection of individuals with regard to the processing of their personal data in the EU*, 16 September 2014 (WP221), reperibile sul sito http://ec.europa.eu/justice/data-protection/article-29/documentation/opinion-recommendation/files/2014/wp221_en.pdf

03/2013²⁰¹ sulle limitazioni di scopo, l'*Opinion* 05/2014²⁰² sulle tecniche di anonimizzazione, l'*Opinion* 06/2014²⁰³ sugli interessi legittimi, l'*Opinion* 01/2014²⁰⁴ sull'applicazione dei principi di necessità e proporzionalità.²⁰⁵

Nel 2013 è stato presentato dalla BBC l'*UK Personal Genome Project*,²⁰⁶ un progetto che ha come scopo l'analisi e la condivisione pubblica e libera dei dati genetici di volontari in tutto il mondo: un articolo apparso su *Sciences*²⁰⁷ nello stesso anno racconta come, usando i dati del 1000 *Genomes Project* una *équipe* di ricercatori è stata in grado, incrociando il cromosoma Y con età, residenza e albero genealogico, di risalire all'identità di diversi uomini che hanno partecipato, anonimamente, alla ricerca. Nella stesura dell'articolo, spiegano, si sono basati solo su dati pubblici, in libero accesso sul Web.²⁰⁸

201 http://ec.europa.eu/justice/data-protection/article-29/documentation/opinion-recommendation/files/2013/wp203_en.pdf

202 http://ec.europa.eu/justice/data-protection/article-29/documentation/opinion-recommendation/files/2014/wp216_en.pdf

203 http://ec.europa.eu/justice/data-protection/article-29/documentation/opinion-recommendation/files/2014/wp217_en.pdf

204 http://ec.europa.eu/justice/data-protection/article-29/documentation/opinion-recommendation/files/2014/wp211_en.pdf

205 Anche il Garante Europeo ha prodotto un documento, nel 2014, *Privacy and competitiveness in the age of the Big Data: the interplay between data protection, competition law and consumer protection in the Digital Economy*, prettamente orientato sulla competitività e la tutela dei consumatori nell'era dei megadati (*Edps, Preliminary Opinion of the European Protection Data Protection Supervisor, Privacy and competitiveness in the age of the Big Data: the interplay between data protection, competition law and consumer protection in the Digital Economy*

https://secure.edps.europa.eu/EDPSWEB/webdav/shared/Documents/Consultation/Opinions/2014/14-03-26_competition_law_big_data_EN.pdf). La sintesi italiana del documento è reperibile sul sito https://secure.edps.europa.eu/EDPSWEB/webdav/site/mySite/shared/Documents/Consultation/Opinions/2014/14-03-26_competition_law_big_data_ex_sum_IT.pdf

206 James Gallagher, *Massive DNA volunteer hunt begins*, <http://www.bbc.com/news/health-24834375>

207 Melissa Gymrek, Amy L. McGuire, David Golan, Eran Halperin, Yaniv Erlich, *Identifying Personal Genomes by Surname Inference*, *Science* 18 January 2013: Vol. 339 no. 6117 pp. 321-324

208 «Gli studiosi si sono concentrati sui microsatelliti del cromosoma Y, o Y-STR (acronimo per short tandem repeats on the Y chromosome). Si tratta di sequenze ripetute di lunghezza molto limitata che compaiono nella parte di DNA non codificante e che vengono utilizzate negli studi come marcatori per identificare i loci genetici. Il cromosoma Y è presente solo nel genoma dei maschi e viene trasmesso di padre in figlio; il suo profilo è quindi associabile in modo quasi biunivoco al cognome della famiglia in cui viene trasmesso (i limiti di questa associazione sono introdotti quando non c'è legame genetico tra padre e figlio o per effetto di mutazioni o ancora quando il figlio sceglie di portare il cognome della madre). Sfruttando questa correlazione, denominata in termini tecnici co-segregazione del cognome rispetto all'aplotipo cromosomico, molte società private offrono la possibilità di riunire parenti patrilineari sulla base di una semplice analisi degli Y-STR. Attualmente sul Web sono disponibili ben otto progetti di database con associazioni cognome-Y-STR.

Già in passato, i database genealogici genetici hanno dimostrato la loro capacità di violare l'anonimato di singoli soggetti: inserendo il proprio genotipo Y-STR, è sufficiente che nel database sia presente quello di un parente per via paterna per arrivare a un cognome probabile. Incrociando questo dato con altri, come la data o il luogo di nascita del padre biologico, è stato possibile in molti casi risalire alla sua identità. Secondo le conclusioni degli autori, lo studio dimostra che l'inserimento in un database dei dati genetici di un singolo soggetto può rivelare profondi legami genealogici con altri cittadini e portare così all'identificazione da parte di terzi senza il consenso dell'interessato. «Il nostro obiettivo era chiarire l'attuale stato di vulnerabilità informatica dei dati genetici», spiega Melissa Gymrek, che ha partecipato allo studio. «Il risultato consente a

Da non dimenticare le imprese private che si occupano del sequenziamento del DNA siano interessante a conservare il massimo di dati per crearsi delle banche e poterli studiare, incrociare e cercare dei geni di predisposizione, che poi possono diventare un brevetto.

Oltre alla genetica le grandi compagnie Web si interessano alla medicina, alla salute e alle assicurazioni. Pensiamo alle **applicazioni e-health per cellulari**:²⁰⁹ attualmente i maggiori utilizzatori di queste app sono i malati cronici e chi fa sport, in previsione dovrebbe toccare semplicemente tutti coloro che hanno uno smartphone.²¹⁰ Tutti dati che ci vengono poi messi a disposizione in interfacce facilmente consultabili, ma che restano stoccati dal gestore.

Apple ha abbondantemente parlato dell'*iPhone Watch*, che oltre ad essere connesso e permettere tutta una serie di funzionalità innovative, ha un cardiofrequenzimetro, Gps, strumenti che calcolano i movimenti del corpo e che prepara piani di allenamento e di monitoraggio attività. iOS8, l'ultimo sistema operativo di Apple, ha una nuova applicazione di gestione salute, *iHealth*, che ha lo scopo di raccogliere in un'unica interfaccia tutti questi dati.

Anche Samsung sta lavorando sul sistema SAMI, che non è altro che una piattaforma di Big Data che raccoglie dati biometrici attraverso Simband, una sorta di super orologio in grado di raccogliere dati biometrici. Google ha lanciato qualche mese fa Android Fitness: una sorta di applicazione che di fatto funziona da "contenitore dati" per le applicazioni di sport e salute. L'ambito assicurativo è quello che preoccupa di più perché fa immaginare scenari in cui tutti i comportamenti vengono monitorati a distanza, attraverso l'uso di queste app, e, a seconda dei parametri o delle diverse abitudini / stati di salute, potrebbero corrispondere polizze più basse o più alte (una sorta di discriminazione genetica basata sui big data della salute), fino ad arrivare a grandi fattori di rischio e a prezzi altissimi.²¹¹

tutti di essere più consapevoli quando vengono coinvolti nella raccolta di informazioni così sensibili; inoltre è auspicabile che chi conserva questi dati implementi misure di sicurezza migliori.» *Dati genetici: troppo semplice violare la privacy*,

http://www.lescienze.it/news/2013/01/22/news/sicurezza_dati_genetici_database_violazione_privacy_identificazione-1470151/ (22 gennaio 2013)

209 Per maggiori approfondimenti sul tema si veda un articolo dell'Autrice scrivente: *Le App mediche. Una nuova medicina o un ostacolo per la salute? Profili biogiuridici e privacy*, in *BioLaw Journal-Rivista di Biodiritto*, n. 1/2016, University of Trento

210 Il report 2014 di research2guidance.com, una società di consulenza che si occupa di "mobile health solution" dice che oggi le applicazioni "health" sono oltre 100mila, con un volume di affari che nel 2013 è stato di 2,4 miliardi di dollari e che si prospetta essere di 26 miliardi nel 2017. Già oggi, dice il report, queste applicazioni «raccolgono diverse centinaia di milioni di parametri vitali al mese».

211 Lo scorso agosto Apple ha contattato due compagnie assicurative americane, riporta Bloomberg, per pensare a strumenti comuni per monitorare e personalizzare i contratti di assicurazione, con sistemi di premi per chi ha comportamenti "corretti" (<http://www.bloomberg.com/news/articles/2014-08-21/wear-this-device-so-the-boss-knows-you-re-losing-weight>) 21 agosto 2014. Sempre Bloomberg afferma che le assicurazioni investono in nel business degli oggetti connessi, soprattutto braccialetti: nel 2014 la previsione di vendita di questi "fitness-

Per quanto riguarda l'Italia, il Nostro Garante *privacy* si è per il momento limitato a citare i documenti stranieri ed internazionali, nel 2014 ha dato parere favorevole sullo schema di *Programma statistico nazionale 2014-2016 - Aggiornamento 2015-2016 (Psn)*, predisposto dall'Istat, che prevede, tra l'altro, la possibilità di utilizzare per la prima volta a fini statistici, seppur in via sperimentale, i *Big Data* di telefonia mobile.²¹²

L'Autorità ha poi emanato un parere, di carattere generale per le banche dati nelle P.A nel luglio 2015²¹³ che riassume una serie di misure tecniche di sicurezza ed organizzative già predisposte dall'Agid (Agenzia per l'Italia Digitale) nel 2013, dove si prevede che nel caso di

tracking devices” era di 22 milioni di dollari, un mercato che arriverà a 66 milioni nel 2018. Dal 2009, dice sempre Bloomberg, è raddoppiato la cifra che le assicurazioni e le imprese spendono per offrire ai loro impiegati e clienti oggetti che monitorano i loro comportamenti e premiano le buone pratiche. *L’Affordable Care Act, (l’ObamaCare)*, permette alle compagnie di spendere fino al 30% all’anno in premi assicurativi che valorizzano i comportamenti salutisti.

Nel dicembre 2015 il Mit (Massachusetts Institute of Technology) di Boston ha inserito la Compagnia Assicurazioni Generali di Trieste nella classifica delle 50 compagnie “più intelligenti” del 2015. L’Azienda italiana ha infatti investito sui big data: **userà i dati sulla forma fisica, ed altri tipi di informazioni sanitarie, raccolti attraverso tecnologie indossabili, per calcolare i premi assicurativi dei clienti** che sceglieranno di partecipare al progetto.

La personalizzazione delle polizze, anche su base individuale, può divenire un elemento di vero valore aggiunto in quanto richiede un’approfondita conoscenza dei singoli clienti da combinare con l’esperienza pluriennale nella valutazione dei rischi e di tutte le loro possibili combinazioni. Due punti sui quali le Compagnie di Assicurazioni sono ben attrezzate, si tratta infatti di conoscere in modo approfondito i clienti, le loro abitudini, i loro comportamenti alla guida, così da creare polizze *ad hoc* in funzione delle esigenze e caratteristiche specifiche di ognuno, conquistandone la fiducia e fedeltà a lungo termine. In questo, l’impiego dei Big Data e delle tecniche di analisi predittiva che vi si possono applicare offrono un grande aiuto. Il settore automobilistico ha già studiato a fondo le condizioni ottimali per le polizze assicurative. Oggi, però, le vetture moderne si stanno trasformando in giganteschi computer mobili. Le “connected car” costantemente collegate in tempo reale a centri di informazione e servizi sul traffico diventano una nuova fonte di dati, ancora tutti da valutare e usare. Nel caso delle Generali, pare che si siano avvalsi di una startup londinese (MyDrive Solution) che sviluppa sistemi di data analytics in grado di tracciare un profilo dettagliato del comportamento di guida di utenti/automobilisti, attraverso le informazioni raccolte da smartphone, scatole nere e altri dispositivi, per poter poi offrire **pacchetti e polizze personalizzate**. Già oggi, per calcolare i premi delle polizze, le compagnie assicurative potrebbero utilizzare le analisi sui Big Data che rilevano il comportamento di guida del conducente, i consumi di carburante, i rischi potenziali sui tragitti abitualmente percorsi. Ad esempio: un conducente che normalmente guida su strade a basso rischio e pertanto possiede una copertura assicurativa parziale con un’alta deducibilità, ha bisogno di una polizza per un singolo giorno al fine di percorrere le strade a rischio e in condizioni climatiche non favorevoli. La compagnia assicurativa potrebbe utilizzare le informazioni disponibili relative al comportamento di guida per generare specifici “Risk Profile” e creare un’offerta assicurativa competitiva che copra in modo completo i rischi reali per il singolo giorno. In caso di incidente, l’assicuratore può tracciare dettagliatamente le circostanze relative all’incidente, minimizzando così le frodi assicurative. (Sintesi composta di 2 articoli tratti da <http://www.itware.com/blog-itware/big-data-analytics-data-management/item/1227-i-big-data-al-servizio-delle-assicurazioni-che-si-digitalizzano>; *Calcolare i premi con i Big Data*, articolo di *Pagina99We*, 19 dicembre 2015)

212 Tale elaborazione statistica ha l’obiettivo di effettuare una stima a livello aggregato dei flussi di mobilità intercomunali delle persone, utile per la programmazione e la gestione dei servizi locali e l’individuazione di opportune misure di Protezione civile. L’Autorità ha però richiesto precise garanzie a tutela degli interessati (per approfondimenti si veda il *Parere sul PSN 2014-2016 aggiornamento 2015-2016* - 18 settembre 2014, doc. web n. 3458502, reperibile sul sito del Garante)

213 Misure di sicurezza e modalità di scambio dei dati personali tra amministrazioni pubbliche - 2 luglio 2015, [doc. web n. 4129029] reperibile sul sito del Garante

dati sensibili (e giudiziari) essi debbano essere opportunamente cifrati.

Rimangono comunque fermi i principi e le regole cardine: sapere con esattezza quali dati siano processati, come e da chi, quali misure di sicurezza si debbano adottare, come criptare i dati dei pazienti prima di utilizzarli per finalità epidemiologiche, dare la possibilità al cittadino di sapere e non sapere, di oscurare e deoscurare, senza contare che i rischi predittivi rilevanti dalle raccolte globali di molte informazioni spesso non corrispondono ai rischi effettivi, con notevoli influssi negativi sulla psiche dei pazienti / cittadini che usufruiscono dei servizi.²¹⁴

²¹⁴ Questo è quanto dichiarato in un'intervista da Martina Cornel, direttrice del Comitato Public and Professional Policy della Società Europea di Genetica Umana (ESHG): « Patient empowerment should be based on information with clinical validity. A genetic test is valid if it provides an accurate result» in *INSIGHTS, The Information Technology Journal for Healthcare Leaders*, vol. 3, n. 2, *Himmis Europe, The genetical medical record: no limits to personalization?* Articolo *Personal Medicine - Greater Regulation is Required*, by Tonya Stewart

Capitolo 6

BREVETTI BIOTECH E BREVETTI GENETICI. CENNI

1 Alcune considerazioni generali sul brevetto biotech: premesse teorico - legislative e la direttiva 94/44 CE

In termini generali, oggetto di un diritto può essere non solo un bene materiale, ma anche un bene immateriale: la relazione che lega tra loro tali beni prende il nome di proprietà intellettuale. Oggetto della proprietà intellettuale sono le opere d'ingegno, tutelate dal diritto d'autore. Il brevetto, le cui origini vengono fatte risalire ad una legge della Repubblica di Venezia del XV secolo,¹ è stato ed è tuttora uno strumento importante per la produzione industriale, ed il primo brevetto biotecnologico risale al 1843, quando fu concesso per un lievito in Finlandia.

Per “**brevettazione**” si intende un attestato, concesso da apposito ufficio, che garantisce la priorità ed il diritto esclusivo di sfruttamento industriale di un'invenzione, oppure l'uso di un marchio d'impresa o di un modello tecnico nuovo, non presente in precedenza;² esso quindi non autorizza il titolare ad attuare l'invenzione, ma si limita a conferirgli il diritto di vietare a terzi di sfruttarla a fini commerciali ed industriali.

Secondo il diritto europeo vigente, perché un'invenzione possa essere ritenuta brevettabile deve rispondere a **3 requisiti**: 1) deve trattarsi di un'invenzione; 2) deve implicare un'attività inventiva; 3) deve essere suscettibile di applicazione industriale. Per quanto riguarda la **brevettazione del materiale vivente**, occorre operare una netta distinzione tra **scoperta** ed **invenzione**: la prima, in quanto implica una nuova conoscenza, non può essere riproducibile e quindi brevettabile; la seconda invece rappresenta un'applicazione pratica della conoscenza.³ Questa definizione

1 Giuseppe Agliarolo, *Il diritto delle biotecnologie*, Giappichelli ed. (Torino), 2001

2 Si veda Cristina Campiglio, *I brevetti biotecnologici nel diritto comunitario*, in *Dir. Comm. Int.*, 1999, pagg. 849 e ss.

3 Vittorio Menesini, in *Introduzione allo studio giuridico della nuova genetica*, Giuffrè ed. (Milano) 2003, a pagg. 77 e ss. scrive: « [...] la differenza fra scoperta e invenzione attiene al diverso modo con cui le due, conoscenze e regole conseguenti, si pongono rispetto all'oggetto, o meglio, vengono poste dall'uomo. La scoperta descrive, espone una conoscenza; l'invenzione, invece, invece, la esprime, esprimendola la attua, tuttavia descrivendola. Nell'invenzione la descrizione è essenziale normativamente per la sua validità, e ciò appare nella pratica una richiesta ragionevole. Perché altrimenti non si potrebbe avere la costanza del risultato

contrasta con il diritto statunitense, per il quale il termine invenzione spesso non comporta una netta distinzione, ma può significare sia invenzione sia scoperta: quindi mentre negli Stati Uniti si possono brevettare sia invenzioni che scoperte di qualcosa che esiste già in natura, nei Paesi europei è possibile brevettare soltanto le invenzioni.⁴

I brevetti possono essere visti come dei “contratti sociali” tra i Governi e l'inventore di un determinato prodotto o processo che rispondano ai tre requisiti sopra citati di **novità, inventività ed applicazione industriale**. In virtù del brevetto, il suo inventore gode di un limitato periodo di tempo di “esclusività” per produrre, utilizzare, vendere il medesimo prodotto, e durante tale periodo solo il creatore dell'invenzione può sfruttarla economicamente.⁵

Ed i geni sono brevettabili? A chi appartengono? La mappatura del genoma umano ha avviato un acceso dibattito sulla brevettabilità dei geni umani. Il sequenziamento del genoma ha scatenato una corsa senza precedenti verso il “bottino genetico”: la capacità di isolare,

anche da parte di altri. Questo appare con estrema chiarezza nell'indicazione del secondo uso di una sostanza nota, che presentano una vasta tipologia di casi [...] Concettualmente secondo i canoni tradizionali, il secondo uso di una sostanza nota, è una scoperta, e lo è anche dal punto di vista giuridico, in quanto vi è la descrizione di una proprietà prima sconosciuta, quindi scoperta. Ma è anche un'invenzione, poiché vi è l'indicazione della soluzione tecnica di un problema, quale quello risolto appunto, dal nuovo uso, in precedenza sconosciuto, o non compreso. Ciò significa mettere in luce un altro aspetto differenziale all'origine del diverso trattamento normativo di scoperta e invenzione, superabile in talune circostanze. La prima, nel descriversi, ha in sé un'immanenza potenziale di applicazioni non previste, spesso e comunque non prevedibili in alcun modo. Il nuovo uso di una sostanza nota, brevettabile, è indicativo di ciò, in quanto la scoperta non indica normalmente tutti i possibili usi di se stessa. Viceversa, l'invenzione sta tutta nel nuovo uso, applicativo cioè della scoperta, quando v'è stata, e per tanto, ciò sembra far risaltare la necessità di un diverso trattamento. Queste considerazioni sono confermate dalla Direttiva europea sulla brevettabilità delle biotecnologie 99/44, quando prevede (art. 5 n. 3) che “l'applicazione industriale di una sequenza o di una sequenza parziale di un gene deve essere completamente indicata nella richiesta di brevetto” »

4 La *World Intellectual Property Organization* (WIPO) ha redatto un libro, reperibile on-line, espressamente dedicato alla Intellectual Property Law (*Intellectual Property Handbook, Policy, Laws and Use*, WIPO Publications [2004], <http://www.wipo.int/about-ip/en/iprm/>). In esso, fra le varie, viene rilevato il problema della distinzione tra scoperta ed invenzione: «7.59. *As in other fields of technology, there is a need for legal protection in respect of biotechnological inventions. Such inventions are creations of the human mind just as much as other inventions, and are generally the result of substantial research, inventive effort and investment in sophisticated laboratories. Typically, enterprises engaged in research only make investments if legal protection is available for the results of their research. As with other inventions, there is an obvious need for the protection of biotechnological inventions, not only in the interest of inventors and their employers, but also in the public interest in order to promote technological progress. [...] 7.61 The first is the problem of whether there really is an invention rather than a discovery. If, for example, a microorganism as yet unknown is isolated by a sophisticated process, it may be argued that such a microorganism is not an invention but is a scientific discovery. The counter-argument would be that the isolation requires an important intervention by man using a highly sophisticated process, and that therefore the result is a solution of a technical problem. It may also be argued that the isolated microorganism is not different from a chemical substance extracted from nature, which is patentable subject matter.* »

5 Avgi Kaisi, *Legal Protection of Human Embryonic Stem Cell Research in the EU and the Impact of Patents*, in Amedeo Santosuosso, Oliver R. Goodenough, Marta Tomasi (a cura di), *The challenge of Innovation in Law. The Impact of Technology and Science on Legal Studies and Practice*, Pavia University Press (Pavia) 2015

identificare e ricombinare i geni rende per la prima volta disponibile un fondo di materie prime da sfruttare economicamente, tutte le multinazionali *biotech* e farmaceutiche si sono quindi preoccupate di vedersi riconosciuti, tramite lo strumento del brevetto, i diritti di proprietà intellettuale sulle varie sequenze genetiche utilizzate nelle applicazioni biotecnologiche. Brevettare un gene equivale a garantirsi il diritto di sfruttamento di qualsiasi terapia genica o farmacologica legato alla funzione del frammento di DNA per il quale si è ottenuto il brevetto stesso.

Ciò che ci si chiede è: è giusto che singoli geni possano ricadere nel monopolio di un'unica azienda?

A livello etico, la consapevolezza che il patrimonio genetico di una persona è in parte condiviso con altri familiari, delinea una responsabilità sia diacronica, verso le generazioni future, per quel che riguarda l'eredità genetica, sia sincronica di gestione dell'informazione genetica nei confronti di parenti che condividono lo stesso genoma.⁶

Andando con ordine, dapprima si esamineranno le fonti normative e le Carte che si sono succedute nel tempo a livello internazionale e comunitario, per poi arrivare alla Direttiva 98/44/CE relativa alla protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche. Per quanto riguarda le possibili modifiche di quest'ultima direttiva in seguito all'entrata in vigore, oramai prossima, del Regolamento Privacy Europeo, si precisa che l'Italia nel settembre 2015 ha ufficialmente aderito al **Brevetto unitario europeo** e diventa così il 26esimo Stato dell'Unione a far parte della cooperazione rafforzata. Il Brevetto unitario europeo consente una protezione semplificata delle invenzioni su tutto il territorio UE grazie ad una procedura unica e una riduzione sostanziale dei costi da sostenere per ottenere un brevetto, in particolare per quanto riguarda i costi di traduzione e deposito, aumentando quindi la competitività europea rispetto a USA, Giappone e altri Paesi non europei.

Esso assicura anche una maggiore sicurezza giuridica, grazie ad un sistema unico e centralizzato per la composizione dei contenziosi presso una Corte unitaria del brevetto. Il nuovo sistema si basa su due Regolamenti europei in cooperazione rafforzata adottati il 17 dicembre 2012: il **Regolamento UE n. 1257/2012⁷ sulla creazione di una tutela brevettuale unitaria** ed

6 Luisa Verdoscia, *La brevettabilità del genoma umano: questioni bioetiche*, in *Etica della vita: le nuove frontiere*, Laura Tundo Ferente (a cura di), Dedalo edizioni (Bari) 2006, pagg. 159-177

7 Regolamento UE n. 1257/2012 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 17 dicembre 2012 relativo all'attuazione di una cooperazione rafforzata nel settore dell'istituzione di una tutela brevettuale unitaria, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2012:361:0001:0008:IT:PDF>

il Regolamento UE n. 1260/2012⁸ sul regime linguistico.

Dal punto di vista giuridico il Pacchetto brevettuale si compone anche di un sistema giurisdizionale unitario rappresentato da un Tribunale unificato dei Brevetti che si basa sull'Accordo internazionale sottoscritto anche dall'Italia il 19 febbraio 2013.

Anche a livello costituzionale e nelle Carte dei diritti riferimenti rilevanti in materia sono il principio di indisponibilità dell'essere umano; il principio di precauzione, comparso per la prima volta nel 1972 nella Dichiarazione finale della Conferenza delle Nazioni Unite sull'ambiente a Stoccolma, ma che può valere anche per le biotecnologie;⁹ le varie forme di tutela della salute umana e di garanzia della libertà della ricerca scientifica (regolamenti, direttive, raccomandazioni, documenti internazionali in materia di bioetica e diritti umani, norme nazionali, etc.). La *Carta dei diritti fondamentali* dell'UE all'art. 8 stabilisce che «ogni individuo ha diritto alla protezione dei dati di carattere personale che lo riguardano», tuttavia si ricorda anche che i dati genetici presentano delle peculiarità, in quanto definiscono l'identità della persona, ma al tempo stesso sono condivisi fra tutti gli appartenenti al medesimo gruppo biologico: mentre tutti gli altri dati personali e sensibili dipendono dalla volontà degli interessati, da regole giuridiche o convenzioni sociali, i dati genetici sono indipendenti dalla volontà dell'individuo, esistono e producono i loro effetti a prescindere.

Sicuramente la **logica dello “scambio genetico”** è esclusa da tutte le dichiarazioni internazionali, che sanciscono i divieti generali di fare del corpo umano, delle sue parti e del genoma stesso una fonte di guadagno, addirittura è previsto che «i soggetti [ai quali si riferiscono le informazioni genetiche] non possono ricevere contropartite economiche neppure nei casi in cui consentono a terzi di utilizzare i dati a fini di ricerca scientifica»¹⁰.

Qui di seguito si esamineranno alcuni documenti.

A livello internazionale le fonti cui fare riferimento sono: a) la *Convenzione sulla Diversità*

8 Regolamento UE n. 1260/2012 del Consiglio del 17 dicembre 2012 relativo all'attuazione di una cooperazione rafforzata nel settore dell'istituzione di una tutela brevettuale unitaria con riferimento al regime di traduzione applicabile, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2012:361:0089:0092:it:PDF>

9 Tanto che è stato fissato più tardi, nel 1992, dalla Convenzione sulla biodiversità e fatto proprio nel 1994 nel Trattato dell'Unione Europea, dove si sottolinea che un prodotto o un procedimento biotecnologico si può considerare legittimo solo quando si è moralmente certi che non comporta effetti gravi ed irreversibili

10 *Protocollo addizionale alla Convenzione per la protezione dei diritti umani e la dignità dell'essere umano con riguardo alle applicazioni della biologia e della medicina (Convenzione di Oviedo)*, ratificato in Italia con la legge 28 marzo 2001, n. 145, reperibile sul sito http://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/texts_and_documents/ETS168_Italian.pdf

*Biologica*¹¹, che ribadisce il principio dell'uso sostenibile delle risorse genetiche e dell'equa distribuzione dei benefici derivanti dallo sfruttamento delle medesime; b) la *Dichiarazione sulle responsabilità delle generazioni presenti nei confronti delle generazioni future dell'UNESCO*¹², proclamata il 12 novembre 1997, che affida alle prime il compito di salvaguardare gli interessi «sforzandosi di assicurare il mantenimento e la perpetuazione dell'umanità nel rispetto della dignità della persona umana»¹³, senza arrecare nessun pregiudizio «alla forma ed alla natura umana [...] ed in particolare al genoma della specie»¹⁴; c) la pluricitata *Dichiarazione universale sul genoma umano ed i diritti dell'uomo*, che stabilisce il principio di indisponibilità del patrimonio genetico umano, qualificandolo come patrimonio comune dell'intera umanità, invitando gli Stati membri a cooperare per predisporre misure idonee a contrastare le pratiche contrarie alla dignità umana. La Dichiarazione stabilisce alcuni principi fondamentali in materia: il rispetto della dignità e dei diritti di ogni individuo in relazione alle sue caratteristiche genetiche (art. 2); il divieto di fare del genoma umano una fonte di lucro (art. 4); la subordinazione della ricerca sul genoma umano e delle sue applicazioni al rispetto della dignità, dei diritti e delle libertà fondamentali di ogni individuo o gruppo umano (art. 10); la libertà della ricerca e la condivisione solidaristica dei vantaggi derivanti dai progressi in biomedicina (art. 12); la responsabilità etica e sociale dei ricercatori impegnati nella ricerca sul genoma umano (art. 13).

d) Abbiamo poi la *Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici Umani*¹⁵, del 16 ottobre 2003, che delinea i principi fondamentali da seguire in materia di raccolta, trattamento, uso e conservazione dei dati genetici di origine umana, attribuendo a questi ultimi uno status speciale ed una protezione rafforzata, poiché possono indicare predisposizioni genetiche degli individui, con ricadute importanti sugli altri membri della famiglia per generazioni. Per la raccolta ed il seguente trattamento dei dati genetici è ovviamente necessario un consenso libero, informato e preventivo,¹⁶ salvo prevedere un'eccezione per quei dati che dovessero «rivestire un'importanza

11 *Convenzione sulla Diversità Biologica*

http://www.isprambiente.gov.it/files/biodiversita/Convenzione_diversita_biologica_05_06_92.pdf, ratificata in Italia con Legge n. 124 il 14 febbraio 1994

12 *Dichiarazione sulle responsabilità delle generazioni presenti nei confronti delle generazioni future dell'UNESCO*, http://rivstoricavirt.com/rivstoricavirt_sito/CorpoDiritti1997.html

13 Art. 1 op. cit.

14 Artt. 3 e 6 op. cit.

15 *Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici*, elaborata dall'UNESCO, reperibile in inglese sul sito http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL_ID=17720&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html

16 Art. 8, *Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici Umani*, UNESCO, 2003, «Per raccogliere dati genetici e proteomici umani, e per il conseguente trattamento, uso e conservazione, compiuti sia da istituzioni pubbliche

particolare per finalità scientifiche e di ricerca, per esempio per studi epidemiologici, o per finalità di sanità pubblica»¹⁷; particolare attenzione viene prestata alla cooperazione nei risultati delle ricerche scientifiche per una condivisione dei benefici attesi.¹⁸

e) *Dichiarazione Universale sulla Bioetica e i Diritti Umani*, adottata il 19 ottobre 2005, nel corso della 33ma Conferenza Generale dell'UNESCO: il principio di fondo è il rispetto della dignità umana, delle libertà fondamentali e dei diritti umani (preminenti rispetto alla libertà della ricerca scientifica). Si auspica anche qui che i benefici che risultano dalla ricerca scientifica e dalle sue applicazioni dovrebbero essere condivisi con la società civile in generale e all'interno della comunità internazionale, e vi è un apposito articolo dedicato alla protezione delle generazioni future («Si dovrebbero tenere in massima considerazione le ripercussioni delle scienze della vita sulle generazioni future, in particolare sulla loro costituzione genetica»¹⁹). Altri aspetti rilevanti: accesso ad un sistema sanitario di qualità, messa a disposizione di modalità terapeutiche e prodotti che risultino dalla ricerca; accesso alla conoscenza scientifica e tecnologica.

f) la *Convenzione per la protezione dei diritti dell'Uomo e della dignità dell'essere umano riguardo le applicazioni della biologia e della medicina* (meglio nota come *Convenzione di Oviedo*) si limita semplicemente ad affermare il divieto di ogni forma di commercializzazione o utilizzazione a fini di profitto del corpo umano e delle sue parti, compreso il patrimonio genetico: nonostante la sua vincolatività formale (è stata ratificata con legge anche in Italia, la n. 145/2001, non è tuttavia fonte normativa vincolante né per l'Unione né per i Paesi non aderenti)²⁰ tuttavia non si è rivelata uno strumento di correzione per i brevetti *biotech*.

sia private deve essere ottenuto un consenso libero, preventivo, informato ed espresso, libero da incentivi di natura economica o di profitto. Limitazioni a questo principio si potrebbero prevedere solo per ragioni imperative attraverso leggi nazionali che siano in accordo con il diritto internazionale relativo ai diritti umani [...]»

17 Art. 17, *Dichiarazione Internazionale sui Dati Genetici Umani*, « in tal caso la legge nazionale ne può disporre l'utilizzo seguendo le procedure di consultazione previste dall'art. 6 par b), ovvero facendo ricorso al parere di comitati etici indipendenti, multidisciplinari e pluralisti a livello nazionale, regionale e locale della singola istituzione [...] secondo quanto previsto dall'art. 16 della Dichiarazione Universale sul Genoma Umano e i Diritti Umani »

18 In realtà all'art. 19 lett. b) della medesima Dichiarazione si specifica che «Il diritto interno e gli accordi internazionali potranno porre delle limitazioni [alla condivisione ed alla circolazione dei risultati]» La Dichiarazione si chiude poi con il tentativo di istituire un meccanismo di *checks and balances*, ovvero un sistema di controllo e gestione dei dati genetici e proteomici umani a livello internazionale fondato sui principi di indipendenza, multidisciplinarietà, pluralismo e trasparenza (si veda Anna Falcone, *Tutela della salute e della libertà della ricerca scientifica nelle nuove biotecnologie di sintesi in campo genetico. Dai brevetti "biotech" ai modelli "open source"*, in *BioLaw Journal, Rivista di BioDiritto*, n. 1/2014)

19 Art. 16, Proteggere le generazioni future, *Dichiarazione Universale sulla Bioetica e i Diritti Umani*, reperibile sul sito: http://web.ceu.hu/celab/unesco_ita.pdf

20 La Corte di Cassazione, Sez. I Civile, sentenza n. 21748 del 16 ottobre 2007 ha espressamente rilevato che

g) il *Protocollo di Nagoya sull'Accesso alle Risorse Genetiche e l'equa condivisione dei benefici derivanti dal loro utilizzo*, adottato dalla Conferenza delle Parti della Convenzione sulla Biodiversità Biologica il 29 ottobre 2010²¹: esso riconosce il valore della diversità biologica e l'uso sostenibile dei suoi componenti. Nonostante il documento si riferisca alle risorse di origine naturale, è possibile trarne alcune utili indicazioni analogicamente applicabili anche alla gestione delle risorse genetiche (artificiali): in particolare l'art. 8 legittima l'adozione di procedure speciali d'accesso alle risorse genetiche in caso di emergenza, attuale o imminente, tale da mettere in pericolo persone, animali o piante.²²

Per quanto riguarda la normativa comunitaria, fin dai primi documenti di indirizzo sull'ingegneria genetica, il Parlamento europeo ha sempre riconosciuto la libertà della scienza e della ricerca scientifica, stabilendo però anche che “compito irrinunciabile dei legislatori nazionali” rimane comunque vigilare sul rispetto della dignità delle persone, al di là di ogni sfruttamento economico dei prodotti biotecnologici.²³

Altre fonti sono:

- a) il *Quinto programma quadro sulla Qualità della vita e gestione delle risorse biologiche (1998-2002)*²⁴;
- b) le *Linee Guida di Bonn*²⁵ sull'accesso alle risorse genetiche e sulla ripartizione dei benefici derivanti dal loro impiego;
- c) la *Direttiva 2001/20/CE sulle sperimentazioni cliniche*²⁶;

«sebbene il Parlamento abbia autorizzato la ratifica della Convenzione di Oviedo con legge 28 marzo 2001 n. 145, essa non è stata tuttora ratificata dallo Stato italiano [...] da ciò non consegue che la Convenzione sia priva di alcun effetto nel nostro ordinamento, in quanto all'accordo valido sul piano internazionale, ma non ancora eseguito all'interno dello Stato, può assegnarsi [...] una funzione ausiliaria sul piano interpretativo: esso dovrà cedere di fronte a norme interne contrarie, ma può e deve essere utilizzato nell'interpretazione di norme interne al fine di dare a queste una lettura il più possibile ad esso conforme»

21 *Protocollo di Nagoya sull'Accesso alle Risorse Genetiche e l'equa condivisione dei benefici derivanti dal loro utilizzo*, http://www.minambiente.it/sites/default/files/archivio/allegati/biodiversita/protocollo_nagoya_it.pdf

22 Per ulteriori approfondimenti si veda Anna Falcone, *Tutela della salute e della libertà della ricerca scientifica nelle nuove biotecnologie di sintesi in campo genetico. Dai brevetti biotech ai modelli open source*, op. cit.

23 Si veda sul punto la *Risoluzione sui problemi etici e giuridici dell'ingegneria genetica del 16 marzo 1989* (Doc. A2/327/88) sul sito <http://www.europarl.europa.eu/sides/getDoc.do%3FpubRef%3D-//EP//NONSGML%2BMOTION%2BB5-2000-0710%2B0%2BDOC%2BWORD%2BV0//IT+&cd=1&hl=it&ct=clnk&gl=it>, *Risoluzione sulla tutela dei diritti umani e della dignità dell'essere umano in relazione alle attività biotecnologiche e mediche del 20 settembre 1996* (http://www.orarel.com/lifewords/legge/parlamento_europeo.shtml)

24 *Quinto programma quadro sulla Qualità della vita e gestione delle risorse biologiche* <http://ec.europa.eu/agriculture/rur/leader2/rural-it/euro/p9-2.pdf>

25 *Linee Guida di Bonn*, alla voce “Atti connessi” sul sito <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=URISERV:l28102>

26 *Direttiva 2001/20/CE sulle sperimentazioni cliniche* http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/dir_2001_20/dir_2001_20_it.pdf

d) la *Direttiva 2004/23/CE sulla definizione di norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, il controllo, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umane*²⁷;

e) *Direttiva 2001/83/CE sul Codice Comunitario relativo ai medicinali per uso umano*²⁸;

f) la *Direttiva 95/46/CE sulla protezione dei dati personali*, sostituita nel 2016 dal *Regolamento Europeo Privacy*;

g) la *Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea*, dove all'art. 3 è espressamente fatto divieto di fare del corpo umano e delle sue parti in quanto tali una fonte di lucro²⁹; vi sono poi elencati altri principi in materia di dignità umana (art. 1), diritto alla vita (art. 2), libertà delle arti e delle scienze (art. 13), non discriminazione (art. 21).

Il rispetto della dignità umana viene quindi trasposto, in ambito biomedico, nel rispetto dei diritti all'integrità ed all'invulnerabilità del corpo.³⁰

Per quanto concerne invece un diritto all'integrità genetica, per il quale il patrimonio genetico non deve essere oggetto di manipolazioni, esso è unicamente previsto dalla *Raccomandazione dell'Assemblea Parlamentare del Consiglio d'Europa n. 934 del 1982 sulla genetica umana*³¹.

Quest'ultimo è un atto di c.d. *soft law*, che fonda tale diritto su quello alla vita ed alla dignità umana, prevedendolo come non assoluto; se effettuate nel rispetto dei diritti dell'uomo, infatti, le manipolazioni genetiche possono essere considerate lecite. Nella *Dichiarazione sul genoma e la Convenzione sulla biomedicina*, invece, vengono imposti dei limiti alla possibilità di effettuare manipolazioni genetiche, ma non è configurata l'esistenza di uno specifico diritto all'integrità genetica. In ogni caso, un intervento teso a modificare il genoma umano può essere attuato solo a scopi di prevenzione, diagnosi o terapia e soltanto se il suo obiettivo non è quello di introdurre una qualche modifica nel genoma dei discendenti.³² Sono vietate le tecniche lesive della dignità e dell'identità umana³³ e la persona che abbia subito un danno non giustificato

27 *Direttiva 2004/23/CE sulla definizione di norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, il controllo, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umane* <http://www.camera.it/parlam/leggi/deleghe/07191dl.htm>

28 *Direttiva 2001/83/CE sul Codice Comunitario relativo ai medicinali per uso umano*, in GUCE, L. 311/67, del 28 novembre 2001

29 E questo risulta in evidente contrasto con la possibilità di brevettare geni isolati dal corpo

30 R. M. Lozano, *La protection européenne des droit de l'homme dans le domaine de la biomédecine*, Paris, 2001, 27

31 *Recommendation 934 (1982) on Genetic Engineering*, adottata dall'Assemblea Parlamentare del Consiglio d'Europa il 26 gennaio 1982 (<http://www.assembly.coe.int/>)

32 Art. 13 Convenzione di Oviedo

33 Art. 11 Dichiarazione Universale sul genoma ed i diritti dell'uomo, op. cit.

come risultato di un intervento ha diritto a un equo risarcimento in base alle condizioni e secondo le modalità previste dalla legge.

Per garantire una protezione giuridica alle invenzioni biotecnologiche ed armonizzare le legislazioni dei diversi Stati membri, la Commissione Europea ha emanato una normativa specifica, approvata dal Parlamento Europeo e dal Consiglio dell'Unione Europea il 12 maggio 1998: la *direttiva 97/44/CE*³⁴. Essa comprende un preambolo, articolato in 56 "Considerando" interpretativi della materia e 18 articoli dispositivi: è stata messa a punto nell'ottica di non stravolgere la normativa brevettuale³⁵ (sia in campo medico-sanitario sia agricolo) esistente con il solo scopo di assicurare la libera circolazione dei prodotti biotecnologici brevettati, armonizzando le legislazioni dei Paesi europei già esistenti nel rispetto dell'*European Patent Convention* (EPC)³⁶, degli Accordi TRIPs sottoscritti dai Governi degli Stati membri nell'ambito dell'*Uruguay Round* in sede GATT, dell'Accordo TRIPs (*Trade Related Aspects of*

34 *Direttiva 98/44/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, del 6 luglio 1998, sulla protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche*, <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=CELEX:31998L0044&from=IT>

35 Ad esempio, contemplava il requisito del consenso informato soltanto in uno dei *Considerando* (precisamente, il n. 26) Nel testo finale della direttiva, infatti, non fu accolto l'emendamento del Parlamento Europeo, volto ad introdurre un'apposita norma (l'art.8a), in cui si stabiliva che, ai fini della brevettabilità del materiale biologico di origine umana o di invenzioni da esso derivate, avrebbe dovuto offrirsi la prova che «il materiale è stato utilizzato e proposto per il brevetto con il libero ed informato consenso della persona in questione». Questo emendamento era in linea con quanto affermato nell'*Opinion* su *Ethical Aspects of Patenting Inventions Involving Elements of Human Origin*, resa dal *Group of Advisers on the Ethical Implications of Biotechnology to the European Commission* del 25 settembre 1996. In tale parere si insisteva sull'imprescindibilità del requisito del consenso informato e si chiariva che «*an invention based on the use of elements of human origin, having been retrieved without respecting the principle of consent will not fulfill the ethical requirements*». Tuttavia la Commissione, nella Proposta modificata di direttiva, rifiutò l'introduzione del requisito del consenso informato, adducendo un possibile conflitto con la normativa comunitaria in tema di protezione dei dati personali. A tale argomento, il Consiglio, nella Posizione Comune (EC) n. 19/98 del 26 febbraio 1998, aggiunse l'ulteriore considerazione per cui gli Uffici brevetti nazionali non sarebbero stati in grado di valutare l'effettiva sussistenza del brevetto alla luce delle singole disposizioni normative interne rilevanti. Peraltro, nello stesso Considerando n. 26 si faceva esclusivamente riferimento al «consenso al prelievo» e nulla si precisava in merito alla necessità di ottenere un apposito atto di assenso in relazione allo sfruttamento brevettuale.

36 La *Convenzione di Monaco sul Brevetto Europeo* (CBE) del 5 ottobre 1973, riveduta il 29 novembre 2000, afferma la brevettabilità dei ritrovati nuovi, che implicino attività inventiva e siano suscettibili di applicazione industriale (art. 52, 1 comma), fatta eccezione per «le scoperte, le teorie scientifiche ed i metodi matematici» (art. 52, 2 comma). Non possono costituire oggetto di brevetto «nemmeno le razze animali ed i procedimenti essenzialmente biologici per l'ottenimento delle stesse, ma la disposizione non si applica ai procedimenti microbiologici ed ai prodotti ottenuti mediante questi procedimenti; [... nemmeno] i metodi di trattamento chirurgico o terapeutico del corpo umano o animale ed i metodi di diagnosi applicati al corpo umano o animale. Tale disposizione non si applica ai prodotti, in particolare sostanze o miscele di sostanze, destinati all'utilizzazione in uno di questi metodi»

Art. 54. *Novità* «Un'invenzione è considerata nuova se non è compresa nello stato della tecnica.

Lo stato della tecnica è costituito da tutto ciò che è stato reso accessibile al pubblico prima della data di deposito della domanda di brevetto europeo mediante una descrizione scritta o orale, un'utilizzazione o un qualsiasi altro mezzo.»

(<https://www.admin.ch/opc/it/classified-compilation/20072179/201305030000/0.232.142.2.pdf>)

Intellectual Property Rights)³⁷ sugli aspetti dei diritti di proprietà intellettuale attinenti al commercio, nonché della *Convenzione di Rio de Janeiro* sulla biodiversità del 5 giugno 1992.

La direttiva 98/44 è costituita da una serie di definizioni e regole interpretative, intese a precisare ciò che è brevettabile o non brevettabile ed a risolvere i diversi problemi di delimitazione dei brevetti stessi, con l'obiettivo di definire la differenza fra scoperta ed invenzione; offre anche soluzioni giuridiche a vari problemi etici, fra i quali quello relativo alla tutela della persona e della dignità umana nei confronti delle sperimentazioni biotecnologiche³⁸.

In *primis*, per quanto riguarda la brevettabilità del vivente, il considerando n. 8, a tale proposito, si premura, infatti, di affermare che la Direttiva non intende in alcun modo creare «un diritto specifico che si sostituisca al diritto nazionale in materia di brevetti», bensì adeguare e completare lo stesso «in conseguenza dei nuovi ritrovati tecnologici». Anche il considerando n.28 ha modo di ripetere che «la presente Direttiva non incide minimamente sui fondamenti del diritto dei brevetti in vigore».

L'art. 2 della direttiva ha, invece, una portata essenzialmente definitoria: in esso vengono chiarite le nozioni di “materiale biologico”, di “procedimento microbiologico” e di “procedimento essenzialmente biologico”.³⁹

I requisiti della brevettabilità sono sanciti nell'art. 3 della direttiva, nel quale si ribadisce che **sono brevettabili le invenzioni nuove, che comportino un'attività inventiva e siano suscettibili di applicazione industriale**, anche se hanno ad oggetto un prodotto consistente in materiale biologico o che lo contiene, o un procedimento attraverso il quale viene prodotto, lavorato o

37 *Trade Related Aspects of Intellectual Property (TRIPs)*, firmato a Marrakech il 15 aprile 1994 nel quadro dei negoziati GATT, esso esclude dalla brevettazione le invenzioni la cui attuazione sarebbe contraria all'ordine pubblico o al buon costume

38 Infatti, nel Considerando 18, che riprende l'art. 17 della Dichiarazione sul Genoma Umano, la Direttiva incoraggia le ricerche destinate ad identificare, prevenire e curare le malattie genetiche. Nel Considerando 26 si specifica poi che il prelievo di materiale biologico di origine umana, destinato a costituire l'oggetto di un'invenzione biotecnologica, deve essere comunque preceduto da un'esplicita dichiarazione di volontà della persona interessata (per approfondimenti si veda Verdoscia Luisa, *La brevettabilità del genoma umano: questioni bioetiche*, op. cit.)

39 *Direttiva 98/55/CE del Parlamento Europeo e del Consiglio del 6 luglio 1998 sulla protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche* (<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:1998:213:0013:0021:IT:PDF>) Art. 2 «[...] materiale biologico: un materiale contenente informazioni genetiche, autoriproducibile o capace di riprodursi in un sistema biologico; procedimento microbiologico, qualsiasi procedimento nel quale si utilizzi un materiale microbiologico, che comporta un intervento su materiale microbiologico, o che produce un materiale microbiologico. Un procedimento di produzione di vegetali o di animali è essenzialmente biologico quando consiste integralmente in fenomeni naturali quali l'incrocio o la selezione»

impiegato materiale biologico.⁴⁰

Il par. 2 dello stesso articolo, poi, precisa ulteriormente la dichiarazione di brevettabilità asserendo con chiarezza che: «un materiale biologico che viene isolato dal suo ambiente o viene prodotto tramite un procedimento tecnico può essere oggetto di invenzione», e ciò anche se preesisteva allo stato naturale

Non sono brevettabili:

- a) le varietà vegetali e le razze animali
- b) i procedimenti biologici e di produzione di vegetali o animali
- c) le invenzioni il cui sfruttamento commerciale è contrario all'ordine pubblico o al buon costume⁴¹
- d) il corpo umano nei vari stadi del suo sviluppo, nonché la mera scoperta di uno dei suoi elementi, ivi compresa la sequenza o la sequenza parziale di un gene (art. 5)
- e) i procedimenti di clonazione di essere umani (art. 6)
- f) i procedimenti di modificazione dell'identità genetica germinale dell'essere umano (art. 6)
- g) le utilizzazioni di embrioni umani a fini industriali o commerciali (art. 6)
- h) i procedimenti di modificazione dell'identità genetica degli animali atti a provocare loro sofferenze senza utilità medica sostanziale per l'uomo (art. 6).

Particolare attenzione merita l'art. 5: infatti occorre osservare come esso sia costruito su due livelli e sancisca due diversi principi complementari tra di loro, l'uno rivolto a salvaguardare una fondamentale e inderogabile esigenza di ordine etico, l'altro destinato a sostenere, per il tramite del brevetto d'invenzione, la ricerca scientifica.⁴² Con riguardo al primo principio, il paragrafo 1 ha cura di escludere dal novero delle invenzioni brevettabili il corpo umano, nei vari stadi della

40 Art. 3 «sono brevettabili le invenzioni nuove che comportino un'attività inventiva e siano suscettibili di applicazione industriale, anche se hanno ad oggetto un prodotto consistente in materiale biologico o che lo contiene, o un procedimento attraverso il quale viene prodotto, lavorato o impiegato materiale biologico». Diversamente dalla normativa europea, la disciplina statunitense sui brevetti considera come fenomeni non distinguibili scoperta e invenzione, ed affinché si possa giungere ad una protezione brevettuale è sufficiente che il trovato inventivo sia provvisto di novità, non ovvietà/utilità (mentre si ribadisce che secondo la legislazione europea i parametri sono novità/attività inventiva/applicazione industriale

41 In Italia la Direttiva 98/44/CE è stata recepita con l. 22 febbraio 2006, n. 78, ed all'art. 6 esclude dalla brevettabilità quelle invenzioni il cui sfruttamento commerciale risulti contrario all'ordine pubblico ed al buon costume. Anche il d.lgs. 10 febbraio 2005, n. 30 (meglio noto come *Codice della proprietà industriale*), all'art. 50, titolato Liceità, stabilisce che non possono costituire oggetto di brevetto (tutte) le invenzioni (quindi anche extra settore biotecnologico) la cui attuazione risulti contraria all'ordine pubblico o al buon costume. Questo criterio prende le mosse dall'art. 53 della CBE (Convenzione sul Brevetto Europeo di Monaco) e dall'art. 27.2 dell'Accordo TRIPs

42 Si vedano Adriana Loreti Berghè, Luca Marini, *La protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche*, in *Il diritto dell'Unione Europea*, 1998, pagg. 773 ss.

sua costituzione e del suo sviluppo, nonché la mera scoperta di uno dei suoi elementi, ivi compresa la sequenza o la sequenza parziale di un gene. Il secondo principio, relativo alla ricerca scientifica, viene espresso nel paragrafo 2, il quale statuisce che un **elemento isolato del corpo umano**, o diversamente prodotto mediante un procedimento tecnico, **ivi compresa la sequenza o la sequenza parziale di un gene**, può costituire un'**invenzione brevettabile**, anche se la struttura di detto elemento è identica a quella di un elemento naturale: ciò vuol dire che un *quid* (ad esempio un elemento isolato del corpo umano, una proteina, un enzima, un gene, o altro) è suscettibile di brevettazione, a condizione, continua il n. 3 dello stesso articolo 5, che l'applicazione industriale sia concretamente indicata nella richiesta di brevetto. Ovviamente, per conseguire il brevetto non è sufficiente aver applicato un procedimento tecnico ad un elemento naturale: l'invenzione deve soddisfare tutti i criteri della brevettabilità, in particolare quelli dell'inventività e dell'industrialità.⁴³ L'individuazione della struttura molecolare di una sostanza non ne determina la brevettabilità come invenzione, a meno che colui che ha scoperto tale struttura non abbia individuato almeno una correlazione tra la struttura e la sua funzione o uso; in assenza di tale legame viene naturalmente a mancare il requisito di suscettibilità di applicazione industriale.

2. Criticità e problemi legati ai brevetti bio

2.1 Le criticità legate ai brevetti sui geni e sequenze di geni: il mercato genetico

La direttiva 98/44/CE prevede dunque il divieto di clonazione⁴⁴ e il divieto di utilizzo per fini

⁴³ Per questo vi è il paragrafo 3 dell'art. 5, in cui si dice che «L'applicazione industriale di una sequenza o di una sequenza parziale di un gene dev'essere concretamente indicata nella richiesta di brevetto». Tale articolo introduce, quindi, come requisito per la brevettabilità di una sequenza o di una sequenza parziale di un gene la necessità che la richiesta di brevetto ne indichi l'applicazione industriale, ovvero la sua utilità in termini tecnici (Paolo Rambelli, *La direttiva europea sulla protezione delle invenzioni biotecnologiche*, in *Contr. e Impr.*, 1999, pagg. 492 ss.)

⁴⁴ La Direttiva non fa altro che recepire gli orientamenti consolidati in materia; il divieto assoluto di clonazione riproduttiva vige sia a livello internazionale che comunitario. Vietano la clonazione riproduttiva l'art. 11 della Dichiarazione sul genoma e il Protocollo aggiuntivo della Convenzione sulla biomedicina. In ambito comunitario è l'art. 3.2 della Carta dell'Unione Europea a prevedere il divieto di clonazione umana. Il Parlamento Europeo nelle sue risoluzioni lo ha ripetutamente ribadito e nel 2000 ha anche espresso il suo auspicio a che la clonazione di esseri umani venga universalmente vietata (Risoluzione del Parlamento Europeo del 7 settembre 2000, in *Bollettino dell'Unione Europea*, 9-2000, diritti umani 5/12)
Il Comitato nazionale per la bioetica condanna la clonazione di individui umani, in quanto lesiva dell'unicità biologica e del diritto all'autodeterminazione del clone, sottolineando come si rischi che questa tecnica venga

industriali o commerciali degli embrioni, delegando al legislatore nazionale l'emanazione della normativa relativa. Su questo tema le posizioni sono fondamentalmente due: da un lato coloro che chiedono un intervento dello Stato affinché emetta dei protocolli e delle linee guida a tutela della persona; dall'altro coloro che invece si richiamano a valori etici per trasferirli sul piano giuridico. Vi è chi⁴⁵ ravvisa nella differenziazione delle regolamentazioni nazionali relative alla ricerca sul genoma umano un grande elemento di debolezza per l'efficacia del limite in esame: il divieto di clonazione riproduttiva è proclamato infatti sia a livello nazionale che internazionale e comunitario, ma gli ordinamenti nazionali prendono spesso posizioni diverse riguardo le ulteriori applicazioni biotecnologiche. La definizione sui limiti del buon costume porta infatti a risultati diversi a seconda del Paese membro, vista la diversità di costumi, alcuni con legislazioni restrittive, altri più permissivi; la Direttiva, però, non tocca, i contenuti del diritto di privativa, lasciati alla discrezionalità dei paesi aderenti alla Convenzione di Monaco o stipulanti gli Accordi TRIPs, mira semplicemente a tracciare le linee guida per gli Stati comunitari e non a standardizzare le norme nazionali in materia di brevetti; la determinazione del concetto di ordine pubblico è quindi affidata all'interpretazione nazionale, con il risultato che se uno Stato rifiuta l'accoglimento della domanda di brevetto per contrarietà al criterio sopra citato, quest'ultima potrà essere accettata in un Paese con un ordinamento più elastico⁴⁶.

Ci sono vari problemi che si intrecciano. In primo luogo, la **progressiva dematerializzazione del corpo e al legame ormai inscindibile tra corpo e informazioni**: se un tempo il tema del consenso poteva essere studiato quasi esclusivamente nell'ottica della tutela dell'integrità fisica e dell'autonomia decisionale dell'individuo, oggi la disponibilità del materiale biologico umano

usata con modalità lesive della dignità umana e con esiti non prevedibili nel lungo termine; è però considerata lecita la clonazione di organi o tessuti a scopo terapeutico. (Comitato nazionale per la bioetica, *La clonazione*, parere del 17 ottobre 1997).

«Il panorama normativo relativo alla clonazione terapeutica è assai vario: la Germania, l'Italia e la Svizzera vietano infatti la ricerca sugli embrioni; la Gran Bretagna permette la produzione *in vitro* di embrioni a scopo di ricerca, la Spagna ne vieta la creazione a scopi scientifici ma permette la ricerca sui pre-embrioni, in determinati casi, gli Stati Uniti, la Svezia, la Finlandia e la Norvegia autorizzano la ricerca e la Francia è sempre più diretta verso la concessione della sperimentazione sugli embrioni soprannumerari. Il 23 marzo 2005, dopo anni di contrasti tra gli Stati, riguardanti l'ampiezza del contenuto del divieto di clonazione, l'Assemblea Generale delle Nazioni Unite ha approvato la *Dichiarazione sulla clonazione umana*, con la quale gli Stati si impegnano a vietare qualsiasi forma di clonazione che non sia compatibile con la dignità e la tutela della vita umana e ad adottare le disposizioni a tal scopo necessarie. Il compromesso si è raggiunto anche grazie al tramutamento del progetto di convenzione in risoluzione non vincolante; decisiva è stata inoltre la sostituzione del termine *esseri umani*, inizialmente prevista nel progetto, con quello di *vita umana*.

45 Ad esempio Anna Falcone, *Tutela della salute e della libertà della ricerca scientifica nelle nuove biotecnologie di sintesi in campo genetico. Dai brevetti "biotech" ai modelli "open source"*, in *BioLaw Journal- Rivista di BioDiritto*, n. 1/2014

46 Si veda Cristina Campiglio, *I brevetti biotecnologici nel diritto comunitario*, op. cit.

(inteso come *raw material*) implica nella più parte dei casi la possibilità di accedere alla costituzione genotipica della persona e all'intero bagaglio di informazioni a questa correlato.⁴⁷

In secondo luogo, poiché la disponibilità di campioni di materiale biologico, associata ad informazioni di carattere anagrafico, permette di accedere a dati particolarmente sensibili circa la configurazione genotipica del donatore, fa riemergere quella che è la **dimensione collettiva** e non più quella individuale **della circolazione di parti/ prodotti del corpo umano** (i dati genetici, si ricorda, sono condivisi all'interno della cd. famiglia biologica).

In terzo luogo, i progressi raggiunti dalle tecniche di raccolta e conservazione del materiale biologico (specie attraverso la diffusione delle biobanche) aumentano le probabilità che tessuti e cellule di una persona si trovino concretamente inseriti in contesti diversi dal corpo di origine e dunque vengano impiegati in momenti e per scopi differenziati.

Infine: il fenomeno della **patrimonializzazione degli attributi della personalità**. Il corpo, le sue parti e le sue informazioni hanno ormai acquisito un notevole valore commerciale, che va ben al di là dell'immediata utilità terapeutica⁴⁸: il corpo, le sue parti e le sue informazioni hanno ormai acquisito un notevole valore commerciale. Si è scatenata una vera e propria corsa **“all'accaparramento delle risorse genetiche”** del pianeta. Le varie Carte Internazionali (esaminate anche in precedente) non sembrano essere considerate, nonostante venga auspicato il principio di indisponibilità del patrimonio genetico umano,⁴⁹ appurato che i componenti di base dell'informazione genetica si ricombinano fra loro obbedendo a leggi naturali tuttora oggetto di studio, non certo a combinazioni artificiali predisposte in laboratorio.

Sembra quasi che il mercato della domanda e dell'offerta sia entrato nel mondo della scienza: tessuti, sangue, cellule, dati genetici hanno oramai un valore ed un peso, sono diventati merce di scambio, vengono brevettati, venduti o comprati; il brevetto non serve più a tutelare la paternità scientifica della scoperta, bensì a garantire all'azienda titolare del brevetto lo

47 Giorgio Resta, *Do we own our bodies? Il problema dell'utilizzazione del materiale biologico umano a scopo di ricerca e sfruttamento industriale* in *Pólemos*, n. 2, luglio - dicembre 2008, egli afferma anche che «Di conseguenza, le regole preposte alla circolazione del materiale biologico devono necessariamente considerare, oltre all'ovvio problema delle garanzie dell'integrità corporea, anche quello del controllo sui dati genetici ricavabili dal singolo campione biologico» (pag. 122)

48 Sul tema Lory Andrews - Dorothy Nelkin, Il mercato del corpo. Il commercio dei tessuti umani nell'era tecnologica, op. cit.; Lory Andrews - Dorothy Nelkin, *Homo Economicus. Commercialization of Body Tissue in the Age of Biotechnology*, in *Hastings Cent. Rep.*, 1998, pagg. 30 ss.; Margaret Everett, *The social life of genes: privacy, property and the new genetics*, in *Social Science and Med.*, 53 (2003);

49 *Dichiarazione sulle responsabilità delle generazioni presenti nei confronti delle generazioni future* e la *Dichiarazione universale sul genoma umano*, entrambe proclamate dall'UNESCO nel 1997, opp. citt.

sfruttamento commerciale esclusivo dei possibili impieghi delle sequenze genetiche.⁵⁰ La brevettazione genetica e la commercializzazione del corpo (anzi delle sue parti che lo compongono) stanno cominciando a determinare una crisi nelle modalità della ricerca: lo studioso genetista diventa una sorta di brevettatore e scopritore di diverse miniere d'oro, per le quali poi avviene una vera e propria corsa all'acquisto, dimenticando perciò quello che era il rapporto medico - paziente e la finalità di cura; è come se la ricerca scientifica fosse stata "inquinata" dagli interessi economici di mercato (delle grandi aziende private).

Un commercio di beni genetici e prodotti biologici, un **biomercato** senza controllo, una mercificazione della persona e del suo corpo.⁵¹

Lori Andrews e Dorothy Nelkin, autrici del libro *Il mercato del corpo*⁵², asseriscono che il commercio dei corpi costituisce un rilevante e crescente segmento dell'industria biotecnologica⁵³, e nelle loro varie ricerche volgono l'attenzione anche verso quelle società

50 Anna Falcone, *Tutela della salute e della libertà della ricerca scientifica nelle nuove biotecnologie di sintesi in campo genetico*, op. cit., scrive anche che «A ciò si aggiunga anche tale "accaparramento" non avviene in condizioni di libero mercato, ovvero di pari opportunità e pluralità fra laboratori e diversi soggetti. I costi della ricerca in materia, consentono, infatti, solo a poche aziende (quelle che oggi dispongono dei mezzi economici e tecnologici necessari alla realizzazione di tali analisi e operazioni biotecnologiche) di "privatizzare progressivamente le risorse genetiche del pianeta, compreso il genoma umano [...]» pagg. 213-214

51 Carlo Antonio Gobbato sostiene che i riflessi della conoscenza della struttura genetica di un individuo potrebbero essere particolarmente significativi in ambito lavorativo e curativo. Nel primo caso il soggetto potrebbe essere discriminato all'atto dell'assunzione, perché magari non presenta determinati requisiti genetici o propensioni. In ambito curativo, a quel soggetto tendenzialmente predisposto ad ammalarsi, e dunque con minori aspettative di vita, un medico potrebbe preferire un paziente in grado di fornire migliori rassicurazioni sul suo stato di salute futuro, anche in caso di eventuali trapianti. Senza contare l'accrescimento dei biocrimini, anzi, dei crimini a base genetica, come ad esempio, il trasferimento improprio di sequenze genetiche, il trasferimento di prodotti genetici, oppure l'indebita appropriazione di prodotti tutelati da brevetto, il furto di cellule e organi, e così via

La disponibilità crescente di tutte queste tecnologie potrebbe anche presto comportare la schedatura genetica di tutti gli individui, con conseguenti forme di controllo da parte di medici o altre istituzioni sociali (anche il genetista Maura Giacca sostiene che, in un futuro non molto lontano, si potrebbe arrivare alla schedatura genetica dei neonati, con la mappa completa del loro genoma e l'elenco di tutte le loro predisposizioni, caratteristiche, future manifestazioni, etc.)

52 Lori Andrews, Dorothy Nelkin, *Il mercato del corpo. Il commercio dei tessuti umani nell'era biotecnologica*, Marzano Maria Michela, Parisoli Luca (a cura di), Giuffrè ed. (Milano), 2002

53 Le due autrici affermano che moltissime società «prelevano, analizzano e trasformano i tessuti in prodotti altamente remunerativi. Sono sempre più alla ricerca di cute, sangue, placente, gameti e materiale genetico di ogni tipo. Il sangue che noi tutti forniamo a scopi diagnostici è oggi utile nello studio dei processi biologici e delle basi genetiche delle malattie. La cute dei neonati può essere impiegata per creare nuovi tessuti di pelle artificiale. I cordoni ombelicali sono una fonte preziosa di cellule staminali. Gli ovociti e il liquido seminale sono comprati e venduti per la ricerca e per la fecondazione in vitro, e gli embrioni possono anche essere oggetto di furto. Le linee cellulari ottenute da tessuto renale di bambini deceduti sono impiegate per produrre un farmaco anticoagulante. Le ossa umane, oggi utilizzate nello studio della storia umana per appagare curiosità di ogni tipo, sono ammassate nei musei e vendute nei negozi per i biocollezionisti. Il DNA umano può essere usato per perfezionare i computer, dato che le sue 4 basi azotate permettono una maggiore flessibilità rispetto a quella che si ottiene col codice binario. [...] Nell'epoca della biotecnologia, il corpo parla in modi nuovi: i capelli, il sangue e la saliva, se sottoposti al test del DNA, possono rivelare informazioni intime e precise su una persona, ed eventualmente predirne altre. Secondo quanto pretende la scienza, i geni

private che agiscono nel campo delle analisi genetiche e, in particolare, quelle effettuate per l'esclusione di paternità. Si formano inoltre numerose banche che custodiscono informazioni genetiche: le Autrici scrivono che ogni anno, negli Stati Uniti, si aggiungono almeno 20 milioni di campioni patogeni a quelli già archiviati e classificati: «[...] alcuni sono anonimi o registrati senza che possa trasparire alcun legame con un individuo determinato; altri portano il nome del paziente o una sigla che rinvia allo stesso [...] Potenzialmente, ciascuno ha qualche tessuto archiviato in qualche posto. L'espansione dei mercati ha accresciuto il valore dei tessuti e le istituzioni (ospedali, laboratori di ricerca, archivi statali e federali che accumulano campioni) si ritrovano in possesso di una risorsa eccezionale. A volte, l'accesso ai campioni di tessuti archiviati viene incluso in accordi di collaborazione tra ospedali e aziende biotecnologiche»⁵⁴.

In Italia, nonostante, dal 2014, la fecondazione eterologa sia stata liberalizzata⁵⁵, mancano i donatori di ovociti e spermatozoi. Risultato: dopo un iniziale rallentamento della “migrazione procreativa” verso Paesi più attrezzati del nostro, ora le coppie italiane riprendono la via della Spagna, della Grecia, della Svizzera in cerca di una gravidanza; oppure si fanno spedire via

possono rivelare dati sul carattere di una persona e sulle malattie future: dalle preferenze sessuali, alla sindrome maniaco-depressiva, dal tumore al colon, alla timidezza, dalla malattia di Alzheimer, alla propensione al rischio. L'informazione genetica sulle malattie che colpiranno un individuo può permettere la pianificazione di terapie efficaci e di cure opportune, ma può anche condurre ad una discriminazione sul luogo di lavoro e al momento di stipulare una polizza assicurativa» (Lori Andrews, Dorothy Nelkin, *Il mercato del corpo*. op. cit., pagg. 7-8)

54 Lori Andrews, Dorothy Nelkin, *Il mercato del corpo*. op. cit., pagg. 10-11

55 Dalla sentenza della Corte Cost. n. 162/2014, la quale ha dichiarato illegittimo ed eliminato dal Nostro ordinamento il divieto di fecondazione eterologa, cioè il ricorso ad un donatore esterno di ovuli o spermatozoi in caso di infertilità assoluta. Risalgono a luglio 2015 le nuove “**Linee Guida contenenti le indicazioni delle procedure e delle tecniche di procreazione medicalmente assistita**”. Il nuovo testo è stato aggiornato soprattutto in relazione ai decreti legislativi 191/2007 e 16/2010 e all’Accordo Stato Regioni del 15 marzo 2012 (che applica alla Pma le normative europee su qualità e sicurezza di cellule umane), e alle sentenze della Corte Costituzionale n.151/2009, e n.162/2014 le quali hanno eliminato, rispettivamente, il numero massimo di tre embrioni da creare e trasferire in un unico e contemporaneo impianto, e il divieto di fecondazione eterologa. Il ricorso alla tecnica di PMA di tipo eterologo è perciò legittimo, come indicato dalla sentenza 162/2014 della Corte Costituzionale, «esclusivamente in riferimento al caso in cui sia stata accertata l’esistenza di una patologia che sia causa irreversibile di sterilità o infertilità assolute. In particolare [...] il ricorso alla stessa [...] deve ritenersi consentito solo «qualora non vi siano altri metodi terapeutici efficaci per rimuovere» le cause di sterilità o infertilità e sia stato accertato il carattere assoluto delle stesse, dovendo siffatte circostanze essere «documentate da atto medico» e da questo certificate. Il ricorso a questa tecnica, non diversamente da quella di tipo omologo, deve, inoltre, osservare i principi di gradualità e del consenso informato stabiliti dal citato art. 4, comma 2»Vengono inoltre fornite le indicazioni per la coppia che accede ai trattamenti di fecondazione assistita, mentre tutto ciò che riguarda i donatori di gameti sarà contenuto nel testo di un nuovo Regolamento, già approvato dal Consiglio Superiore di Sanità, che sta proseguendo il suo iter per il recepimento delle direttive europee di riferimento. Nel nuovo testo delle Linee Guida si danno indicazioni per l'accesso alle tecniche di Pma di tipo eterologo, prevedendo anche la cd. “**doppia eterologa**”, quando entrambi i componenti della coppia possano ricevere gameti donati, nonché alla possibilità di “egg sharing” e “sperm sharing”, cioè che uno dei due componenti della coppia ricevente possa a sua volta essere anche donatore di gameti per altre coppie che accedono alla Pma eterologa. Alle coppie che accedono all'eterologa non è consentito scegliere particolari caratteristiche fenotipiche del donatore

posta dai centri stranieri i gameti congelati⁵⁶.

L'acquisizione di informazioni da parte di soggetti privati determina quindi rischi molto alti, ed in questo modo il biomercato prevale sulla tutela dei diritti fondamentali, aiutato anche dal, come ripetutamente è stato osservato, veloce progresso delle bioscienze, che comporta il continuo cambiamento dei riferimenti socio-culturali, ed il diritto non è in grado di viaggiare alla stessa velocità.⁵⁷

Sembra dunque che il corpo umano stia diventando oggetto di plurimi interessi, acquisendo un vero e proprio valore di scambio.

Stefano Rodotà, a tal proposito, si domanda: «Di chi è il corpo? Della persona interessata, della sua cerchia familiare, di un Dio che l'ha donato, di una natura che lo vuole inviolabile, di un potere sociale che in mille modi se ne impadronisce, di un medico o di un magistrato che ne

56 Da un articolo de *La Repubblica*, del 23 luglio 2015, *Fecondazione eterologa "per posta: l'embrione spedito dalla Spagna all'Italia*: «Ostacolata da norme incomprensibili e in attesa di nuovi regolamenti sui donatori, la fecondazione eterologa italiana non è più vietata e può quindi essere fatta anche in Italia. Come? Attraverso la posta. Basta rivolgersi ai centri stranieri, in questo momento soprattutto quelli spagnoli, e farsi mandare col corriere quel che serve, debitamente congelato. E la prima gravidanza realizzata con un embrione arrivato dalla Spagna è da poco iniziata: gli aspiranti genitori sono una coppia di pazienti del centro privato torinese Livet. La particolarità, in questo caso, è che la fecondazione eterologa doveva supplire a un problema di fertilità della donna. Il seme del marito è stato quindi spedito a Barcellona, ed è servito a realizzare un embrione insieme all'ovocita di una donatrice. L'embrione è stato rispedito in Italia e reimpiantato nella paziente, dando luogo a una gravidanza. È un'ottima notizia per i ginecologi e per tutti quelli che sperano nei figli che solo l'eterologa può dare, specie alle donne sterili. E tuttavia non viene commentata da chi ha condotto le operazioni mediche in Italia, perché nella maggior parte dei centri privati per la fecondazione assistita la convinzione è ancora quella di trovarsi in un paese ostile, dove le gravidanze realizzate con i gameti altrui sono viste negativamente e dove molti centri sono stati chiusi o multati per le minime irregolarità dopo aver pubblicizzato i propri risultati in questo campo. Il vantaggio per i genitori è evidente, rispetto alle migliaia di coppie che negli anni scorsi sono state costrette al turismo per ottenere pratiche vietate in Italia. Niente viaggi né soggiorni in albergo, nessun permesso, o permessi molto inferiori, da chiedere al datore di lavoro. Più complicati gli aspetti legali, che pure al centro torinese sono stati valutati con estrema prudenza, come anche quelli strettamente medici che indicano risultati migliori nel trasferimento di un embrione congelato rispetto a quelli ottenuti decongelando il semplice ovocita. Ma la vicenda mette in luce le contraddizioni della legge italiana, che a differenza di un tempo non consente più neppure la donazione del seme maschile a una banca in cambio di denaro.

In teoria, solo il dono anonimo è previsto, anche se in pratica basta andare su Internet per scoprire che è possibile procurarsi i gameti maschili a partire da 149 euro e farseli spedire congelati a casa propria. A quel punto, nessuno vieta alla coppia di andare in un centro privato, che non ha acquistato direttamente nulla e può quindi procedere alla fecondazione. Il Consiglio superiore di sanità sta mettendo a confronto il proprio regolamento sui gameti donati con le norme europee, e lo licenzierà nel prossimo autunno. Ma sul punto della gratuità la ministra Lorenzin è stata inflessibile, e si prevede che continuerà ad esserlo. L'eterologa dunque diventa complicata quando ciò che serve è un ovocita o un embrione, che certo non può essere spedito a una singola coppia. Ora però molti centri italiani ricorrono ai corrieri, e a transazioni con i centri esteri combinate in modo da non infrangere la legge. È un piccolo passo avanti rispetto ai viaggi, spesso più di uno, per ottenere l'eterologa all'estero. Ma è un passo avanti costoso, dai 5.000 euro in su, che non tutte le coppie possono affrontare. E forse non è un caso che anche la pubblicità online dei kit per l'autoinseminazione continui a crescere. In Italia, del resto, la fecondazione eterologa può avvenire solo nelle coppie eterosessuali, mentre alle donne non resta che una donazione "fai da te", e agli uomini l'utero in affitto, rigorosamente oltre confine»

57 Fra i sostenitori di questa teoria vi è Carlo Antonio Gobato, *Polis genetica e società del futuro*, op. cit.

stabiliscono il destino? E di quale corpo stiamo parlando? [...] Il possesso di sé e il controllo degli altri sono sempre stati tutto meno che un fatto naturale. Conformato dalla natura, il corpo era subito consegnato alla disciplina umana, nella quale diritto e norme hanno sempre giocato un ruolo determinante. *Habeas Corpus*, l'antica promessa della *Magna Charta* nel 1215, è un'affermazione essenziale per comprendere l'organizzarsi dei rapporti di potere già ai lontani albori di uno Stato che vuole essere moderno e di una civiltà che vuole dirsi giuridica. Ed è proprio la materialità del corpo al centro del negoziato. Vero è che la modernità giuridica allontana da sé la corporeità, e si costruisce intorno a una trama di contenuti astratti, che definiscono il soggetto facendo appunto astrazione da tutte le condizioni materiali della sua esistenza»⁵⁸.

Il problema è capire se ed in quali casi il corpo e le sue parti ed i suoi prodotti siano da considerarsi oggetto di atti di disposizione, e da parte di chi.

Gli ordinamenti giuridici normalmente considerano il corpo e le sue parti non commerciabili⁵⁹; il codice civile italiano all'art. 5, recante il titolo *Atti di disposizione del proprio corpo*, dichiara che «Gli atti di disposizione del proprio corpo sono vietati quando cagionino una diminuzione permanente dell'integrità fisica, o quando siano altrimenti contrari alla legge, all'ordine pubblico o al buon costume». Seppur dei limiti siano comunque imposti, poiché oggetto dell'argomento è la commerciabilità, e non l'indisponibilità, che valore può avere un negozio giuridico dove i due contraenti sono rappresentati, ad esempio, da una coppia che commissiona ad una donna una gravidanza? Oppure da due persone una delle quali decide di donare all'altra il suo DNA per un'eventuale trapianto di cellule staminali?⁶⁰

58 Stefano Rodotà, *La vita e le regole. Fra diritto e non diritto*, op. cit., pagg. 73 - 74

59 Si ricordano l'art. 3 della *Carta dei diritti fondamentali*, artt. 4 e 11 della *Dichiarazione Universale sul Genoma Umano e i Diritti Umani*

60 Paola Borgna, in *Sociologia del corpo*, op. cit., a pagg. 94 e ss. in merito afferma: «[...] Chiamato a farlo da comportamenti e rappresentazioni sociali e culturali emergenti, e dal loro conflitto con quelle tradizionali, il diritto, lungi dal funzionare da semplice recettore di conoscenze e di modelli determinati altrove, svolge un ruolo di primo piano nella costruzione sociale del corpo e nella diffusione delle relative rappresentazioni [...]» L'Autrice individua due situazioni giuridiche connesse alla nozione di proprietà del corpo. La prima «è costituita dal principio del silenzio-assenso, previsto dalla normativa italiana in materia di prelievi e di trapianti di organi e tessuti [...], che è significativamente definito dai suoi oppositori un esproprio [...] La seconda si determina quando viene stabilito che un diritto di proprietà rispetto ai materiali biologici non è configurabile, com'è accaduto in relazione al quesito concernente la proprietà delle cellule prelevate ad un paziente, modificate ed utilizzate per altri soggetti. [...] In tal caso come può essere decretata la brevettabilità dei medesimi materiali? La brevettabilità dell'umano non presuppone, come la commerciabilità, la nozione di proprietà? [...] Non commerciabilità e brevettabilità costituiscono, purtroppo, i versanti di un medesimo e preciso inquadramento sul quale si costruisce giuridicamente l'inesistenza di diritti e di proprietà sul corpo. La non commerciabilità riguarda infatti solo gli individui, e non ciò che, acquisito dalla scienza e dall'industria, viene poi trasformato. Ad essere brevettabile non è il corpo o sue parti, bensì l'opera dell'ingegno sul corpo: l'appropriabilità intellettuale del corpo cui si riferisce l'evocativo neologismo *bodyright*. Per questa via il diritto

Se il corpo sta diventando una merce, si pone di conseguenza il problema sugli interventi nel corpo, quelli di ingegneria genetica, che possono, come si è visto, controllare i vari mutamenti della natura umana, e snaturarla addirittura, dando origine a diseguaglianze su vari livelli, soprattutto nell'accesso a tali tecnologie.

Alberto Pizzoferrato scrive che il mercato delle biotecnologie deve essere assolutamente controllato dai poteri pubblici e non rimanere sotto l'egemonia di interessi privatistici, «[...] un controllo sull'applicazione delle private concesse in questo campo non può in nessun caso mancare, così come non può mancare uno screening preventivo ed un'obbligatoria sperimentazione prima della commercializzazione sugli effetti nocivi a breve e lungo termine del prodotto biotecnologico [...] L'utilizzo del meccanismo delle clausole generali ed aperte di ordine pubblico e buon costume da parte del legislatore comunitario ed interno risulta dunque estremamente funzionale allo scopo di garantire un automatico *upgrade* delle norme giuridiche e delle loro direttrici di incidenza precettiva sulle dinamiche sociali ed etiche in movimento nella società, per evitare scollamenti fra il dover essere giuridico cristallizzato nella disposizione e il dover essere sentito e interiorizzato dalla comunità e circolante presso l'opinione pubblica»⁶¹.

La questione si pone essenzialmente con riferimento alle sequenze genetiche. Si è ribadito più volte che il genoma è riconosciuto quale bene comune dell'umanità⁶²: parte della dottrina⁶³ ritiene, pertanto, che non dovrebbe neanche sussistere un dibattito sulla brevettabilità di una sequenza genetica, poiché la qualificazione del gene come patrimonio comune del genere umano dovrebbe impedire qualsiasi forma di appropriazione. Senza contare che, fra le varie caratteristiche tipiche dei dati genetici, non ve ne è nessuna riconducibile alla patrimonialità: essi, si ribadisce, definiscono l'individualità della persona, ma nel contempo sono strutturalmente condivisi da tutti gli altri appartenenti al gruppo biologico, collocando

partecipa alla dematerializzazione del corpo in termini di informazione»

61 Alberto Pizzoferrato, *Brevetto per invenzioni e biotecnologie*, op. cit., pagg. 199-200

62 Giorgia Guerra, *Regole e responsabilità in nanomedicina. Profili giuridici delle nuove tecnologie biomediche*, Cedam ed. (Padova), 2008. L'Autrice, per giustificare tale tesi, segnala anche P.N. Ossario, *The Human Genome as Common Heritage: Common Sense or Legal Nonsense*, in *Journal Law Med. Ethics*, 35:207, ove si afferma che un bene, considerato patrimonio dell'umanità, costituirebbe una forma di bene pubblico e il regime della brevettazione sarebbe antitetico alle regole relative ad un bene come patrimonio comune.

63 Sul punto si vedano: Arianna Neri, *La tutela delle invenzioni nella biologia sintetica*, in *La biologia sintetica in questione: una prima analisi giuridica*, in *Notizie di Politeia*, op. cit., pagg. 108 - 124; Anna Falcone, *Tutela della salute e della libertà della ricerca scientifica nelle nuove biotecnologie di sintesi in campo genetico*, op. cit.,

automaticamente il contesto di riferimento alla categoria dei diritti della personalità⁶⁴. Tuttavia da tempo si è posto di valutare se un elemento naturale, una volta isolato e predisposto per l'utilizzazione con determinate finalità, possa costituire un'invenzione brevettabile: nel caso dei geni, poiché, per definizione, ogni gene /sequenza di geni può essere solo scoperto ed attraverso un procedimento che lo identifichi, isoli, purifichi e moltiplichi, ne conseguirebbe che, nonostante il disposto dell'art. 5, comma 1 della direttiva 98/44, i geni stessi di per sé sarebbero brevettabili.

La direttiva infatti, se da una parte dichiara che non sono brevettabili le varietà vegetali e le razze animali (art.4), né il corpo umano o sue parti (art. 5) sembrando apparentemente recepire quanto deliberato nella convenzione di Oviedo e nel Protocollo, sembra poi vanificare questo principio sancendo che «Un elemento isolato dal corpo umano, o diversamente prodotto, mediante un procedimento tecnico, ivi compresa la sequenza o la sequenza parziale di un gene, può costituire un'invenzione brevettabile, anche se la struttura di detto elemento è identica a quella di un elemento naturale»⁶⁵; «[...] un materiale biologico che viene isolato dal suo ambiente naturale o viene prodotto tramite un procedimento tecnico può essere oggetto di invenzione anche se preesisteva allo stato naturale»⁶⁶; ed infine che «[...] la protezione attribuita da un brevetto ad un prodotto contenente o consistente in un'informazione genetica si estende a qualsiasi materiale nel quale il prodotto è incorporato e nel quale l'informazione genetica è contenuta e svolge la sua funzione»⁶⁷. Queste norme non fanno altro che agevolare la biopirateria legalizzata che di fatto permette a privati di rivendicare l'esclusiva proprietà di forme di vita esistenti che appartengono all'intero genere umano.

Il *Gruppo europeo sull'etica nelle scienze e nelle nuove tecnologie*⁶⁸ ha affermato che l'invenzione realizzata in seguito alla scoperta di un gene o di una sequenza parziale di un gene umano è brevettabile se permette nuove applicazioni tecniche che siano sufficientemente descritte nella domanda di brevetto.

In relazione all'industrialità, il terzo comma dell'art. 5 stabilisce che l'applicazione industriale di

64 Tutte le Carte Internazionali, in *primis* la *Carta dei diritti fondamentali dell'UE* all'art. 8, op. cit., sanciscono nell'ambito dei dati genetici il diritto all'autodeterminazione informativa, il diritto alla salute, il diritto di non sapere, etc.

65 Art. 5 comma 2, Dir. 98/44/CE

66 Art. 3 comma 2, Dir. 98/44/CE

67 Art. 9 Dir. 98/44/CE

68 *European Groups on Ethics In Science and New Technologies, Ethical Aspects of Patenting Inventions Involving Human Stem Cells*, opinion n. 16 del 7 maggio 2002. Parere disponibile all'indirizzo web: <http://ec.europa.eu>

una sequenza o di una sequenza parziale di un gene debba essere concretamente indicata nella richiesta di brevetto.

Ai Considerando n. 22 e 23 sono disposti alcuni chiarimenti utili per capire se il requisito dell'industrialità sia soddisfatto da una sequenza genetica. «Una semplice sequenza di DNA, senza indicazione di una funzione, non contiene alcun insegnamento tecnico; [...] essa non può costituire pertanto un'invenzione brevettabile»⁶⁹ Nel caso l'applicazione riguardi la produzione di una proteina o di una proteina parziale, essa va specificata nella domanda di brevetto; la precisione delle indicazioni può variare a seconda dei casi, in relazione alle conoscenze al momento disponibili.⁷⁰

Per quanto riguarda il requisito della novità, la Direttiva autorizza il rilascio di un brevetto per invenzione su un prodotto già precedentemente brevettato, se realizzato tramite un differente procedimento.⁷¹

Per quanto riguarda l'attività inventiva, la Direttiva dispone che la presenza o l'assenza di questo requisito debba essere accertata mettendo a confronto l'attività svolta dall'inventore con le attività che potrebbe intraprendere un operatore medio del settore, considerando lo stato dell'arte al momento del deposito della domanda di brevetto.⁷²

Se scoprire l'esistenza di un enzima e realizzarne la produzione industriale per curare una malattia è permesso, la stessa situazione potrebbe verificarsi per i geni: determinare una sequenza permette di isolarla e sintetizzarla e trasferirla in altri organismi (basti pensare alle ultime tecniche di terapia genica), il gene così isolato sarebbe quindi una nuova entità e quindi

69 Considerando n. 23 Direttiva 98/44/CE

70 *Relazione della Commissione al Parlamento Europeo ed al Consiglio, Sviluppi ed implicazioni del diritto dei brevetti nel campo della biotecnologia e dell'ingegneria genetica*, def. Punto 51, COM(2002)/0545

71 Alessia Peroni, Tesi di Laurea in Diritto Industriale, Fac. di Giurispr., A.A. 2010-2011, *La brevettabilità dei geni e delle sequenze genetiche*, a pag. 50 scrive: «Viene così superato l'orientamento affermato dal Federal Circuit Court of Appeal nel 1991, nel caso *Scripps Clinic and Research Foundation v. Genentech Inc.*, relativo all'accusa di contraffazione del proprio brevetto mossa dalla Scripps alla Genentech per avere ottenuto il Fattore VIII:C, proteina utilizzabile nel trattamento dell'emofilia, tramite la tecnica del DNA ricombinante, usata dalla Scripps per produrre il medesimo Fattore VIII:C. La Corte Federale accolse la richiesta della Scripps, avendo appurato che la Genentech non era stata capace di provare, come preteso dalla Corte, che anche il Fattore VIII:C, e non soltanto il procedimento di produzione per DNA ricombinante, possedeva elementi di novità »

72 Sempre Alessia Peroni, in *La brevettabilità dei geni e delle sequenze genetiche*, op. cit. scrive che il problema dell'esistenza dell'attività inventiva si è presentato, per esempio, in relazione alle tecniche di isolamento tramite clonazione, considerate ormai routinarie. Nel sopra citato caso *ICOS v. SmithKline Beecham e Duphar International Research*, la Divisione di opposizione dell'EPO ha ritenuto che la tecnica di clonazione molecolare non rispetta il requisito dell'attività inventiva, specialmente se si tiene conto del fatto che ogni esperto del settore esegue abitualmente le scelte occorrenti per l'applicazione di questo procedimento e che essa non è nulla di diverso da quanto noto allo stato dell'arte

un'invenzione.⁷³ La brevettazione di un prodotto naturale come un gene è resa possibile considerando il gene come isolato, ovvero si trattandolo come una porzione di DNA che in quanto sequenza isolata non sussiste in natura (poiché in natura è compresa all'interno di un cromosoma, ed è quindi struttura complessa). All'art. 3.2 della Direttiva 98/44 CE è contemplata la «possibilità di brevettare anche un materiale biologico che viene isolato dal suo ambiente naturale o viene prodotto tramite un procedimento tecnico [...], anche se preesisteva allo stato naturale». Si può quindi ottenere un brevetto, ad esempio, su un gene già esistente in natura, a condizione che sia stato individuato o prodotto tramite un procedimento tecnico.

Senza considerare che le sequenze di DNA sono diverse fra loro, e normalmente classificate in geni, sequenze parziali di geni, EST e SNPs, ciascuno con una funzione specifica: non tutti infatti hanno la funzione di codificare, ad esempio, le proteine, che sono in realtà estranee alla tutela brevettuale di prodotto (il cui oggetto è appunto una sequenza); altri ancora, come gli EST, hanno una funzione totalmente a parte, di ricerca (*research tools*)⁷⁴. Il brevetto di prodotto sul gene non sembra estendere in maniera diretta la sua tutela alla proteina ottenuta (secondo gli artt. 8 e 9 Direttiva); di conseguenza un eventuale brevetto sulla proteina può forse essere considerato indipendente da quello di prodotto sul gene.⁷⁵

Nel 2000 l'*Ufficio Brevetti Europeo (EPO)* ha concesso alla statunitense *Biotransplant* in collaborazione con l'Università di Edimburgo il brevetto numero ER 695 351, il quale prevede isolamento e cultura di cellule staminali da embrioni ed adulti e la loro modificazione genetica, estendendo il diritto a tutte le cellule animali, specialmente di mammiferi, incluse le cellule umane. Il brevetto EP 380646 concesso all'australiana *Amstrad* permette di fare incroci fra uomo e animali «nel brevetto è scritto che le cellule staminali degli embrioni di uomini, topi, uccelli, pecore, maiali, bovini, capre o pesci possono venire utilizzate per l'allevamento di

73 Il Commissariato dei vescovi cattolici tedeschi, dopo aver approvato all'unanimità l'art. 5 della Direttiva, proprio perché né il corpo umano né le sue parti e funzioni possono essere inventati, ma solo trovati e dunque scoperti, sottolineano che «si possono avere invenzioni brevettabili basate su una scoperta, a patto, però, che la scoperta conduca ad un insegnamento nuovo, inventore ripetibile e industrialmente applicabile per un'attività tecnica» (Commissariato dei Vescovi Cattolici Tedeschi, *Presa di posizione riguardo alla proposta di legge per il recepimento della normativa CE relativa alla tutela giuridica delle invenzioni biotecnologiche*, in *Med. e Morale*, 50, 2000, n. 4, pag. 783).

74 Gli EST sono sequenze parziali di DNA sono le entità usate nei laboratori come strumenti di diagnosi o come sonde nucleiche, sono parti di DNA complementare, sintetizzati in laboratorio. Non c'è un'espressa esclusione degli EST dalla brevettabilità, né nel diritto statunitense, né in quello comunitario. Negli USA la brevettazione degli EST è alquanto diffusa, in Europa invece no.

75 Tommaso Faelli, *La tutela delle invenzioni biotecnologiche in Europa: prime valutazioni d'insieme*, *Riv. di Dir. Ind.*, 2001, Parte prima, pag. 143.

chimere». ⁷⁶

Grandi e piccole aziende farmaceutiche e *biotech* negli ultimi anni hanno cominciato una corsa sfrenata al brevetto per accaparrarsi i diritti su geni e sequenze genetiche legati alle patologie più importanti: solo sul fronte oncologico, tra i settori più "appetibili", fino al 2003 sono stati depositati quasi 4mila brevetti. ⁷⁷

Si stanno sperimentando alcune cure innovative. Sappiamo che gli esseri umani geneticamente privi del gene *ccR5a* sono immuni dal virus HIV (che causa l'AIDS). Si tenta, quindi, con successo, di eliminare quel gene (una "porta di ingresso" del virus) dal sangue di un paziente affetto da AIDS per poi fargli una trasfusione col suo proprio sangue con il DNA modificato: così lo si rende immune a posteriori, cioè guarisce.

Saper modificare il DNA permetterà anche di modificare il patrimonio genetico che viene trasmesso alla prole: invece che con i rapporti sessuali, i figli potrebbero essere concepiti in vitro da un ovulo e da uno spermatozoo. La procedura, sperimentata su scimmie dalla Scuola di Medicina di Harvard, utilizza cellule staminali, i cui geni si modificano eliminando le porzioni che predispongono a malattie genetiche; queste cellule vengono poi trasformate in ovuli o in spermatozoi e, quindi, avviene la fecondazione producendo zigoti ed embrioni. Dopo interventi di chirurgia sul DNA, i nascituri sarebbero esenti da tare genetiche. ⁷⁸

John Harris, professore di bioetica all'Università di Manchester, sostiene che il nostro patrimonio genetico è difettoso e che dovremmo sentire l'imperativo morale di migliorare le facoltà mentali e fisiche delle prossime generazioni. ⁷⁹ L'ingegneria genetica dovrebbe migliorare le capacità di ragionamento, concentrazione e memoria e i tempi di reazione dei nostri discendenti.

Sembra che le aziende private attive nel settore (come, ad esempio, *Sangamo Biosciences* e

76 Da <http://www.iltempo.it/>, articolo del 1 dicembre 2000

77 Ha fatto scalpore, nel settembre 2015, la notizia di Martin Shkreli, 32 anni, proprietario della *Turing Pharmaceuticals*, la *start-up* che in agosto ha comprato il brevetto del Daraprim: il medicinale, usato per curare l'Hiv, in commercio da 62 anni, è aumentato di più del 5000% in un solo giorno (passando da 13,50 dollari a 750 dollari), mandando in crisi centinaia di pazienti che ne fanno uso e che non potrebbero affrontare una spesa di questo tipo.

78 Così da un articolo di David Orban, *Chirurgia genomica: straordinaria ed imminente*, reperibile sul sito <http://www.davidorban.com/it/2015/06/chirurgia-genomica-straordinaria-e-imminente/> « [Questi figli] Potrebbero essere più alti e biondi di noi. Potrebbero avere una corteccia cerebrale più sviluppata e meglio connessa - più adeguata a risolvere i gravi problemi attuali. Però potrebbero anche presentare difformità impreviste. Infatti l'efficienza con cui si può eliminare o bloccare un gene in uno zigote, sembra essere del 40%, mentre ottenere una modifica accurata di singole lettere nel DNA è ancora più arduo e funziona come desiderato solo nel 20% dei casi. Dunque solo una piccola percentuale degli embrioni si sviluppa in neonati vitali aventi le caratteristiche progettate. »

79 John Harris, *Enhancing Evolution*, Princeton University Press (NJ) 2007

OvaScience) siano molto prudenti. Alcuni ritengono che, invece, sperimentazioni molto avanzate e rischiose siano in corso in Cina.⁸⁰

Ai progetti terapeutici si stanno aprendo nuovi, ampi orizzonti. Infatti si sta procedendo alla decodifica totale del genoma di percentuali notevoli della popolazione.

Negli Stati Uniti sarà decrittato il DNA di un milione di persone. In Islanda il dottor Kari Stefansson, fondatore dell'azienda DeCode, ha analizzato il genoma di 10.000 persone su una popolazione di 323.000. Quindi sarà eventualmente possibile divisare strategie di interventi di chirurgia genomica su intere popolazioni.

2.2 Alcuni casi pratici: dal caso *Chakrabarty* al caso *Crispr-CAs9*

Chakrabarty

Il concetto di “brevettabilità” era stato definito dal Congresso nel 1793 grazie ad una legge sui brevetti formulata da Thomas Jefferson secondo la quale era possibile ottenere «brevetti per ogni arte, macchina, manifattura o composizione di materia nuova o utile, o per ogni perfezionamento nuovo e utile delle medesime»⁸¹.

La legge non diceva nulla riguardo alla brevettabilità degli organi viventi ma sembrava negare questa possibilità perché in un precedente documento, risalente al 1889, fu formulata una teoria secondo la quale i processi di estrazione di ciò che è rinvenibile in Natura possono essere brevettati mentre non lo possono essere gli oggetti naturali scoperti poiché non sono invenzioni, né possono, in quanto classi di oggetti, essere di proprietà di qualcuno.

Nel *Plant Patent Act* del 1930 il Congresso aveva permesso di brevettare solo le piante che potevano essere ottenute tramite riproduzione asessuata e per circa 40 anni non si registrarono estensioni della legge sui brevetti ad altre entità viventi.

Nel frattempo e precisamente nel 1972 emerse con forza il caso di *Ananda Chakrabarty*, un biochimico che, utilizzando quattro ceppi diversi di batteri, realizzò, con tecniche di ingegneria genetica, un nuovo ceppo di batteri capace di scindere catene di idrocarburi e di corrodere le chiazze di petrolio rendendolo biodegradabile in acqua marina, con evidenti vantaggi per

80 La fonte è sempre David Orban, op. cit.

81 Daniel J. Kevles, *La grande scienza. Biotecnologie e politiche dei brevetti*, http://www.treccani.it/enciclopedia/la-grande-scienza-biotecnologie-e-politiche-dei-brevetti_%28Storia-della-Scienza%29/

l'ambiente. Il 7 giugno 1972 *Chakrabarty* chiese il rilascio del brevetto per il suo nuovo batterio ma il *Patent Office* statunitense glielo negò sostenendo che un organismo vivente non poteva essere brevettato perché era “*products of nature*”, seppur nuova richiamandosi al paragrafo 101 dell'art. 35 U.S.C. che espressamente li escludeva dalla brevettabilità.⁸²

Si stabiliva che l'oggetto dell'attività inventiva doveva rientrare nell'ampia nozione di “*statutory subject matter*”, di “materia legalmente prevista”, qualificarsi cioè, come “*process, machine, manufacture, composition of matter*” oppure come “*new and useful improvement*” di questi. In tal senso, la *Supreme Court* concludeva che un organismo vivente, in circostanze appropriate, possa essere considerato una “composizione della materia oppure un “manufatto” ex art. 35 U.S.C. § 101, ma, al contempo, non ha “*overruled*” l'insieme del *case law* relativo all'impossibilità di attribuire titoli di privativa sui “*products of nature*”. Contro il rifiuto opposto dal *Patent Office*, *Chakrabarty* propose appello presso il *Board of Appeals*, il quale confermò l'orientamento assunto precedentemente e dichiarò la non brevettabilità *in primis* perché i batteri vennero assimilati geneticamente a mere mutazioni naturali e anche per la paura, con una decisione favorevole, di aprire la via della brevettabilità ad una serie indefinita di materiali biologici. Il *Board of Appeals* però concordò con *Chakrabarty* rispetto all'assunto secondo cui i batteri rivendicati non dovessero essere considerati dei semplici “prodotti della natura” perché il batterio *Pseudomonas*, contenente due o più plasmidi diversi, generatori di energia, non si trovava spontaneamente in natura. I batteri, dunque, non erano a fini giuridici, considerati come non brevettabili poiché il Congresso non li aveva mai presi in considerazione in nessuno specifico “*act*” che espressamente ne sancisse la brevettabilità. Il 25 marzo 1979, pur con una sentenza votata con cinque voti favorevoli e quattro contrari, circa la brevettabilità dei microrganismi geneticamente modificati, la Corte Suprema degli Stati Uniti invece capovolge il verdetto del *Board of Appeals* e legittimò le nuove invenzioni della tecnoscienza, aprendo la strada alla brevettazione dei brevetti biotecnologici. La decisione della Corte chiarì, in particolare, che un'invenzione può avere come oggetto una materia rientrante nelle previsioni dello “*statute*”, ma essere al contempo priva di qualsiasi utilità o del tutto ovvia. Qualsiasi invenzione può essere rivendicata come un manufatto (*manufacture*), un composto della materia (*composition of matter*), come un processo per la realizzazione di un prodotto (*process utilizing the product in some way enunciated*) ma tutte queste forme di rivendicazione se

⁸² Cfr. V D'Antonio, *Invenzioni biotecnologiche e modelli giuridici: Europa e Stati Uniti*, Jovene ed. (Napoli)2005, pagg. 214 ss.

distinte in teoria, possono riferirsi in pratica al medesimo oggetto inventivo. Fu chiarito l'ulteriore concetto che, benché i microrganismi siano naturalmente presenti nell'ambiente, tuttavia essi non esistono spontaneamente in natura, come colture biologicamente pure. Un "microrganismo isolato e biologicamente purificato" è brevettabile, a differenza di un microrganismo impuro, perché esso è il prodotto di una attività umana e non preesiste ad essa (vennero così esplicitati i criteri cd. di isolamento e di purificazione, ripresi poi dalla Direttiva 98/44/EC). L'organismo di *Chakrabarty*, secondo la Corte, " *is not nature's handwork, but his own*", "non è opera della natura, ma sua" e come tale, considerato come artefatto biologico, rientra nel novero dei materiali brevettabili ai sensi del § 101. Un ulteriore argomento a rinforzo della posizione della Corte Suprema veniva fornito a distanza di qualche anno dall'*Office of Technology Assessment (OTA)*, in un rapporto sulla brevettabilità della vita: qui si osserva che la prova della presenza in natura di un particolare organismo geneticamente modificato deve essere fornita non da chi richiede il brevetto, bensì dalla Corte, che intenda respingere la domanda di tale brevetto, la quale avrà quindi l'onere di dimostrare l'elevata probabilità che quell'organismo esista in condizioni naturali.⁸³

Questa decisione della Corte Suprema segna, dunque, una tappa fondamentale nella storia del sistema brevettuale e viene convenzionalmente considerata come la data di nascita dei problemi della brevettazione delle biotecnologie.

Oncomouse

Oncomouse è un topo modificato in laboratorio (per risultare maggiormente esposto alla probabilità di sviluppare un carcinoma mammario), il cui brevetto è stato concesso nel 1988 alla *Harvard Medical School*, ed è il primo brevetto su un organismo complesso. Diversamente dal caso *Chakrabarty*, l'*Oncomouse* non ha avuto una storia giudiziaria, almeno negli Stati Uniti, i quali non hanno ritenuto necessario distinguere tra organismi unicellulari ed organismi complessi. In Europa invece il topo di Harvard ha avuto una vita più complessa⁸⁴: l'EPO, dopo

83 *Office of Technology Assessment (OTA), New Developments in Biotechnology: Ownership of Human Tissues and Cells - Special Report, OTA-BA-337, U.S. Government printing Office, Washington D.C., March 1987, pag. 50*

84 Ed anche in Canada, dove «I problemi sollevati dai giudici sono stati altri: 1) il grado di controllo dell'inventore sulla creazione dell'invenzione. La possibilità di controllare un organismo complesso è molto ridotta, dal momento che questo possiede l'autonoma capacità di riprodursi. 2) La distinzione tra intervento umano e leggi di natura nella creazione dell'*Oncomouse*. Poiché l'intervento umano si innesta nell'autorganizzazione dei fenomeni biologici, non è facile distinguere intervento umano e leggi di natura. 3) La rilevanza de test di riproducibilità. Gli animali appartenenti ad un medesimo modello transgenico non sono uguali [...] Nel campo dei brevetti, invece, l'inventore dovrebbe essere in grado di riprodurre esattamente la propria invenzione. 4) L'adeguatezza della distinzione tra forme di vita superiori ed inferiori. Gli organismi complessi non possono

aver inizialmente respinto la richiesta di brevetto in relazione all'art. 53(b), che nega la brevettabilità delle varietà animali, ha poi concesso il brevetto nel 1992, sostenendo che l'art.53(b) menziona ed esclude la brevettabilità delle varietà animali, ma non quella degli animali in generale (il brevetto fu immediatamente impugnato da un'associazione inglese per l'abolizione della vivisezione); l'EPO dichiarò quindi l'importanza che il topo transgenico avrebbe rivestito nella ricerca oncologica.

Moore

Tale controversia aveva ad oggetto lo sfruttamento economico non autorizzato, tramite brevetto, di una linea cellulare sviluppata a partire dai tessuti della milza di un cittadino americano, *John Moore*. Costui, nel 1976, si fece visitare nel centro medico dell'Università di California, a Davis. Nel corso di tale visita gli venne diagnosticata una rara forma di leucemia e di conseguenza gli venne in seguito asportata, a scopo terapeutico, la milza. Tra il 1976 ed il 1983 il Moore si sottopose a numerose visite di controllo ed analisi, che richiesero il prelievo di tessuti corporei quali sangue, midollo osseo e sperma. Nel 1984 venne per caso a conoscenza del fatto che, nello stesso anno, il centro universitario di Davis ed i due medici che dal 1976 lo assistevano avevano ottenuto un brevetto per una coltura di cellule (linfociti T), denominata cellule Mo (i medici curanti avevano infatti scoperto che i tessuti della milza dell'uomo avevano la proprietà di produrre una particolare proteina del sangue). Il Moore scoprì anche che la coltura brevettata derivava proprio dalla milza che gli era stata asportata, il cui tessuto, a causa della forma tumorale, aveva assunto determinate peculiarità. Il centro medico universitario di Davis ed i suoi medici avevano concesso, dietro compenso, la licenza per lo sfruttamento commerciale del brevetto a due differenti società farmaceutiche (Genetic e Sandoz), che brevettarono ben 9 prodotti derivati da quella linea cellulare.

Mr. Moore fece quindi azione, fondandola su tredici diversi punti: 1) appropriazione illegittima, 2) mancanza di consenso informato, 3) violazione di un obbligo fiduciario, 4) frode e dolo, 5) ingiustificato arricchimento, 6) quasi contratto, 7) inadempimento di obbligazione implicita di

essere fatti rientrare nella categoria dei “composti di materia” utilizzati a proposito dei microrganismi [...]
L'approccio dei giudici canadesi non muove da una precomprensione già favorevole al brevetto, ma al contrario valuta la sensatezza dei criteri codificati di brevettabilità in relazione alle biotecnologie. Il *Commissioner of Patents* ha impugnato la sentenza della *Federal Court of Appeal* di fronte alla Corte Suprema del Canada (il giudizio è ancora pendente), con l'intenzione (condivisa dal governo canadese) di sollevare il problema dell'opportunità di un apposito intervento legislativo al fine di rendere brevettabili gli organismi complessi.» (Mariachiara Tallacchini. *Soglie di bioartificialità: le oscillazioni della brevettabilità genetica*, pagg. 106-107, in Amedeo Santosuosso, Carlo Alberto Redi, Silvia Garagna, Maurizio Zuccotti (a cura di), *I giudici davanti alla genetica*, op. cit.)

buona fede, 8) inflizione intenzionale di squilibrio emotivo, 9) falsa dichiarazione dovuta a negligenza, 10) interferenza con probabili rapporti economici vantaggiosi, 11) messa in dubbio della proprietà altrui, 12) contabilizzazione dei profitti, 13) provvedimento dichiarativo.⁸⁵

Comincia così un dibattito che mette in luce vari aspetti del caso: c'è il problema di considerare un tipo affatto nuovo di "furto", e se questo possa valere per un materiale "di scarto", del quale Moore si è sbarazzato volontariamente. Se sia da privilegiare il bene della comunità a discapito del diritto della persona a disporre del proprio corpo. Se non si corra il rischio, dando ragione a Moore, di bloccare la ricerca medica, o di avallare la vendita del proprio patrimonio genetico da parte di privati cittadini. Secondo il giudizio della *Court of Appeal* della California il paziente che, nel corso di un trattamento di uno stato di leucemia acuta, abbia subito la rimozione chirurgica della milza e si sia visto poi asportare, nel trattamento post-operatorio, tessuti, fluidi o materiale organico di altro genere, ha azione nei confronti di chi, senza il suo consenso, abbia provveduto a derivare dalle sue cellule prodotti destinati ad essere brevettati; inoltre, il consenso prestato da Mr. Moore era valido solo ai fini dell'asportazione dell'organo e non implicava un'accettazione di forme di sfruttamento economico dello stesso. In riferimento alla questione dell'abbandono del tessuto durante l'intervento chirurgico i convenuti sostennero che l'asportazione della milza da Mr. Moore comportò abbandono da parte dello stesso, anche se solo implicito. Su questo punto la Corte evidenziò però che l'elemento essenziale dell'abbandono è costituito dall'intento di abbandonare e che questo non può mai essere presunto, ma deve sempre essere esplicito; in altri termini si deve indagare l'intento di colui che abbandona. In mancanza della prova di un intento o accordo contrario, si deve presumere che le parti del corpo umano asportate durante un intervento chirurgico vengano distrutte. I difensori dei ricercatori sostennero anche, a difesa dei loro assistiti, la tesi dell'accessione e cioè che il tessuto, per mezzo delle tecniche utilizzate, venne trasformato in un *quid novi*, di natura diversa, aumentandone enormemente il valore e quindi acquistando il diritto di proprietà sul

85 Sintesi di Marco Venturello, *La milza del Sig. Moore: una prospettiva di comparative and analysis for law*, in <http://www.jus.unitn.it/cardozo/review/property/venturello-1997/milzas.htm>. Egli scrive che «Nel caso in questione Moore agì sul terreno della *conversion*, azione che tutela l'ipotesi in cui un terzo si sia impossessato di un bene altrui senza essere stato autorizzato né dal proprietario, né da una norma. Il proprietario può quindi riottenere il bene mobile di cui è stato indebitamente privato. Per l'esercizio dell' *action for conversion* occorre quanto segue: 1) l'attore deve essere proprietario del bene mobile di cui è stato spogliato, o titolare dei diritti di cui è stato privato, 2) il convenuto deve aver effettuato lo spoglio ed è considerata tale anche la mera utilizzazione indebita della cosa altrui. Si prescinde dalla considerazione della buona o mala fede che può aver accompagnato la condotta del convenuto. »

tutto.⁸⁶

Riconosciuto il diritto di proprietà di Mr Moore sui propri tessuti il collegio rimise al giudice di rinvio, in sede di *trial court*, la decisione sul *quantum* spettò all'attore a titolo di risarcimento per il danno subito.

Nel 1990, sei anni dopo la Corte Suprema della California, pur ancora divisa nel giudizio, respinge le richieste di Moore e decide che: «Posto che il diritto dello Stato della California ammette la proprietà di parti del corpo dopo il loro distacco dal corpo stesso, il paziente che, nel corso di un trattamento di uno stato di leucemia acuta, abbia subito la rimozione chirurgica della milza e si sia visto successivamente asportare, nel trattamento post-operatorio tessuti, fluidi o materiale organico di altro genere, ha azione nei confronti di chi, senza il suo consenso, abbia provveduto a derivare dalle sue cellule una linea di prodotti, oggetto di brevetto, di grande valore commerciale».⁸⁷ Ai fini dell'indagine in corso ciò che maggiormente interessa è il responso della Corte sulla questione della distribuzione dei *property rights* sulle parti del corpo umano separate dal tutto: «L'evoluzione della civilizzazione dalla schiavitù alla libertà, dall'epoca in cui la gente era considerata alla stregua di beni mobili, fino al riconoscimento della dignità individuale di ciascuna persona, richiede prudenza nell'attribuire la qualità di proprietà al tessuto umano. Esiste, comunque, una differenza plateale tra avere diritti di proprietà sul proprio corpo ed averne su quello di un altro. Per quanto ne sappiamo, nessuna direttiva politica è mai stata articolata, né esiste alcuna indicazione legislativa contro la possibilità di stabilire un rapporto dominicale sul proprio corpo. [...] Nella nostra valutazione del diritto di proprietà, considerando la definizione del termine proprietà ed i casi e le leggi concernenti argomenti quali il diritto di dominio da parte di una persona sul suo corpo, la disposizione del corpo dopo la morte, i trapianti di cornea da persone decedute, a sperimentazione medica su soggetti umani viventi, noi non troviamo nulla che neghi, e molto che supporti, la conclusione che l'attore aveva un diritto di proprietà sul suo materiale genetico.»⁸⁸ Proseguendo nel loro ragionamento **i giudici californiani conclusero quindi che la linea cellulare brevettata non potesse essere di proprietà del Moore, poiché distinta dal materiale proveniente dal suo corpo. Il brevetto rappresenta infatti l'*inventive effort* degli scienziati e non l'unicità delle cellule di Mr.**

86 Marco Venturello, op. cit.

87 Marco Venturello, op. cit.

88 I giudici californiani ammisero invece che l'attore potesse sostenere una *action for breach of the physician's duty*, poiché era venuto a mancare, nel corso del ricovero in ospedale, quell'*informed consent*, necessario in ogni rapporto medico-paziente.

Moore; la progenie cellulare brevettata è materialmente e giuridicamente diversa dalle cellule estratte dal suo corpo.⁸⁹

C'è chi⁹⁰ si chiede: come risolverebbe tale controversia l'ordinamento italiano? Sarebbe garantito all'individuo un potere di veto circa lo svolgimento della ricerca, le sue modalità ed eventualmente il suo sfruttamento brevettuale?

Per quanto riguarda i principi che regolano la circolazione di parti e prodotti del proprio corpo, è possibile distinguere due principali modelli analitici:

a) l'approccio proprietario. In base a tale ricostruzione, il corpo umano non potrebbe essere configurato, in quanto tale, oggetto di proprietà (in quanto si avrebbe un'inammissibile confusione logica tra soggetto e oggetto). Per contro, l'individuo acquisterebbe un diritto di proprietà su parti e prodotti del corpo umano dopo il distacco, in base a principi analoghi a quelli della fruttificazione

b) l'approccio personalistico. Muovendo da un approccio personalistico, condiviso dalla più recente dottrina, si dovrebbe invece ritenere che il potere di controllo dell'individuo su parti e prodotti del proprio corpo costituisca una immediata espressione del fondamentale principio di autodeterminazione nelle scelte personali. L'individuo dovrebbe essere quindi messo in condizione di determinare liberamente non soltanto le modalità dell'interferenza con la propria sfera personale (consenso al prelievo), ma anche l'ulteriore destinazione dei campioni di materiale biologico rimossi in seguito all'intervento (consenso alla raccolta, alla conservazione, alla brevettazione, etc.). In particolare, sarebbe richiesta una valida manifestazione di volontà, libera ed informata, rispetto a tutti gli usi secondari del proprio materiale genetico: dunque sia

89 Configurando gli usi secondari come una contrapposizione tra privacy e proprietà, nel 1990 la Suprema corte californiana inaugurava una distinzione concettuale di grande successo. La celebre formula secondo cui «non è necessario far combaciare forzatamente le forme rotonde della privacy e della dignità e il quadrato della proprietà» ha generato il doppio destino dei materiali biologici, ambigualmente concepiti sotto il segno dell'autonomia, ma anche della volontà implicita di abbandono (*res derelictae*), per chi li dona; e come *res nullius*, e possibile sostrato di un'opera dell'ingegno brevettabile, per chi li acquisisce. Per esplicita ammissione della Corte, lo sdoppiamento concettuale nel diritto sui tessuti in privacy e proprietà dipendeva interamente dalla necessità di evitare possibili danni all'industria farmaceutica, il cui accesso alle materie prime non poteva subire limitazioni. In un documento del 1987, l'OTA (Office of Technology Assessment, l'agenzia di consulenza scientificotecnologica del Congresso degli Stati Uniti) osservava che i materiali biologici potevano essere adeguatamente inquadrati come *res derelictae* e come *res nullius*, proponendo peraltro un'ardita analogia tra le parti staccate dal corpo e la selvaggina di passaggio liberamente cacciabile: «Si può argomentare che il paziente e i suoi tessuti si trovino in una relazione simile a quella tra un proprietario terriero e gli animali selvatici sulla sua terra. Non avendo esercitato il dominio o il controllo sui propri tessuti, i diritti del paziente sarebbero simili a quelli di un proprietario terriero che non abbia cercato di catturare la selvaggina di passaggio sul proprio terreno» cfr. Mariachiara Tallacchini, *Dalle biobanche ai genetic social networks*, op. cit.

90 Giorgio Resta, *Do we own our bodies?*, op. cit., pag. 125 ss., la sintesi dei modelli analitici è tratta dal suo lavoro

l'uso terapeutico (trapianti, trasfusioni, impianti a scopo procreativo...), sia la ricerca scientifica, sia l'applicazione industriale.⁹¹

BRCA1 e BRCA2 (Myriad Genetics)

Nei primi anni novanta, in base a studi condotti su famiglie in cui donne di giovane età erano state colpite da tumore al seno e/o tumori all'ovaio, sono stati identificati due geni, BRCA1 e BRCA2 (*BR*east *C*ancer 1 e 2)⁹². Nelle donne malate appartenenti a queste famiglie era presente una mutazione ereditaria di BRCA1 o BRCA2; non era riscontrabile invece nelle donne sane. Ciò ha consentito di sostenere che donne portatrici di mutazioni dei geni BRCA ed appartenenti a quel tipo di famiglie sono ad alto rischio di sviluppare un tumore al seno (considerando un arco di vita che giunge fino ai 70 anni, la probabilità è circa dell'80%; non vi è però alcuna informazione certa su quando la malattia si potrebbe sviluppare) e all'ovaio (considerando un arco di vita che giunge fino ai 70 anni, la probabilità è circa del 40-60%. Il rischio aumenta dai 40 anni in poi).⁹³

Nel 1991 nasce, presso l'Università dello Utah, la multinazionale privata *Myriad Genetics*: la *Utah University Research Foundation* e la *Myriad* ottengono il brevetto sulla sequenza del gene BRCA1 ed in seguito del BRCA2: in realtà, il brevetto, anzi i brevetti, non appartengono

91 Sempre Giorgio Resta, riporta, a titolo esemplificativo ed a conferma del principio di cui alla lettera b), l'art. 22 della Convenzione di Oviedo sulla Biomedicina, ratificata e resa esecutiva in Italia con l. 145/2001. Tale norma prevede che: «Allorquando una parte del corpo umano è stata prelevata nel corso di un intervento, questa non può essere conservata e utilizzata per scopo diverso da quello per cui è stata prelevata in conformità alle procedure di informazione e di consenso appropriate».

La seconda è l'art. 5, c. 3 del d.l. 3/2006, di attuazione della direttiva 98/44/CE: «la domanda di brevetto relativa ad una invenzione che ha per oggetto o utilizza materiale biologico di origine umana deve essere corredata dell'espresso consenso, libero e informato a tale prelievo e utilizzazione, della persona da cui è stato prelevato tale materiale, in base alla normativa vigente. Ciò implica, dal punto di vista del sistema della circolazione del corpo: a) che il consenso al prelievo non legittima automaticamente anche lo sfruttamento commerciale e brevettuale del materiale biologico; b) che, ai fini di una lecita utilizzazione, la persona debba essere preventivamente e specificamente informata circa i possibili sbocchi brevettuali di una ricerca basata sul proprio materiale biologico» (pagg. 129-130)

92 BRCA1 -Test di predisposizione genetica allo sviluppo del carcinoma della mammella ed ovarico, analisi di mutazione dei geni BRCA1 BRCA2 mediante sequenziamento automatico diretto (<http://www.laboratorio-genoma.it>): BRCA1 e BRCA2 sono geni onco-soppressori localizzati rispettivamente sul cromosoma 17 e sul cromosoma 13. Nelle persone predisposte geneticamente, la perdita della funzione di gene onco-soppressore è dovuta a eventi mutazionali ricorrenti a livello del citato gene, con conseguente produzione di una proteina anormale. Il gene BRCA1 comprende 24 esoni ed ha una dimensione di circa 5,6 Kb, mentre il gene BRCA2 comprende 27 esoni ed ha una dimensione di circa 10 Kb. L'analisi di centinaia di soggetti di diverse etnie con una storia familiare di tumore mammario od ovarico ha evidenziato la presenza di oltre 150 differenti mutazioni a livello di questo gene, la maggior parte delle quali producono una proteina tronca.

93 Ambulatorio di Consulenza Genetica, IST-Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro di Genova, *Test genetico BRCA1 e BRCA2*, 2002, 1. Testo reperibile all'indirizzo: http://www.istge.it/dip_epp/ce_tu/info_brca.pdf.

soltanto all'azienda statunitense, in quanto oggetto e frutto di ricerche condotte in diversi Paesi e centri di ricerca, finanziate anche dal *National Institutes of Health* e dal *National Cancer Institute of Canada*. Nemmeno la paternità del brevetto sul gene BRCA2 appartiene esattamente all'azienda statunitense. *Myriad Genetics*, infatti, ha presentato domanda di brevetto poche ore prima che la scoperta del suddetto gene fosse pubblicata sulla rivista *Nature* dai ricercatori del *Sanger Centre* di Cambridge, nel 1995. In totale i brevetti nordamericani di *Myriad Genetics* riguardanti il caso BRCA sono 23. In essi sono contenute quindici differenti restrizioni, tra cui le più importanti concernono il metodo utilizzato per evidenziare l'alterazione, l'analisi della sequenza, il processo per identificare le mutazioni, ed anche la molecola stessa di DNA isolata.

Nel maggio del 2001 *Myriad Genetics* ottiene poi dall'EPO il brevetto numero 0699754: *Method for Diagnosing a Predisposition for Breast and Ovarian Cancer, using the BRCA1 and BRCA2 genes*, e con esso il diritto esclusivo allo sviluppo di prodotti medicinali a scopo terapeutico e diagnostico. Poiché il brevetto di *Myriad* riguardava nel senso più ampio possibile il gene BRCA1 e le sue forme mutate, alcuni istituti francesi ed enti nazionali per la ricerca genetica umana hanno presentato obiezioni all'estensione del suddetto brevetto, riferendosi alla normativa della Convenzione sul brevetto europeo. Di conseguenza, nel maggio 2004 l'EPO ha revocato il primo brevetto rilasciato. Nel gennaio del 2005 è stata poi notevolmente limitata la protezione derivante dal secondo e terzo brevetto (EP0705902 e EP0705903) per il motivo che i brevetti in questione non sono conformi alla convenzione sul brevetto europeo (EPC), non rispettando in particolare il criterio della novità. Le cliniche e i servizi sanitari nazionali dei paesi europei non avevano comunque mai pagato *royalties* alla *Myriad Genetics* per l'utilizzo del test, a testimonianza della confusione presente anche a livello legale. Sempre nel 2004, la titolarità del brevetto su BRCA2 è passata in capo alla sola Università di Salt Lake City, che la ha a sua volta ceduta al *Cancer Research*, associazione inglese specializzata nella ricerca, la quale ha annunciato di voler rendere disponibili a tutti le analisi sul gene, senza scopo di lucro. Infine, nel 2008, il *Board of Appeal* dell'EPO ha adottato una decisione in base alla quale è riconosciuta la validità del brevetto su BRCA1, poiché *Myriad Genetics* ha limitato le richieste sul campo di applicazione ai metodi diagnostici per il riconoscimento della predisposizione al cancro al seno e all'ovaio, provocato da mutazioni che modificano la cornice di lettura del gene BRCA1.

Nel maggio 2009⁹⁴ il *Public Patent Foundation (PubPat)* e l'*American Civil Liberties Union (ACLU)* hanno promosso una causa legale presso lo *United States District Court for the Southern District di New York* contro: *U.S. Patent and Trademark Office (USPTO)*, *Myriad Genetics* e la *University of Utah*. L'accusa è che i brevetti ottenuti da *Myriad Genetics* e *University of Utah Research Foundation* sull'esclusivo sfruttamento di **BRCA1** e **BRCA2** siano incostituzionali ed invalidi. Secondo *ACLU* e gli altri querelanti, infatti, questi brevetti soffocherebbero lo sviluppo e la ricerca su test diagnostici, concernenti i geni in questione, che potrebbero portare a nuove cure, poiché *Myriad Genetics*, oltre a poter imporre i suoi brevetti, possiede anche i diritti sulle future mutazioni eventualmente scoperte su **BRCA2**. I brevetti in questione limiterebbero inoltre il diritto di scelta delle donne per quanto riguarda l'assistenza medica, in violazione del Primo Emendamento della Costituzione statunitense; *Myriad Genetics*, infatti, consente l'utilizzo dei test nella sperimentazione, ma non permette ai ricercatori di comunicare poi i risultati alle pazienti. Secondo i querelanti, inoltre, i brevetti sui geni sarebbero illegali secondo il diritto brevettuale, poiché i geni sono *products of nature* e conseguentemente non tutelabili dalla privativa.

Nel marzo 2010 la Corte Distrettuale di New York ha invalidato i brevetti detenuti da *Myriad* sulla base della "dottrina del prodotto di natura": secondo questa dottrina, affinché un'invenzione possa essere brevettabile deve avere caratteristiche molto diverse da qualsiasi entità esistente in natura ed essere, soprattutto, utile, o comunque potenzialmente utile.

Myriad Genetics e l'Università dello Utah hanno proposto appello contro la sentenza di cui sopra, davanti alla Corte d'Appello del Circuito Federale.

Il 29 ottobre 2010 il Dipartimento di Giustizia Usa (*DoJ*) si è espresso con un rilevante *amicus brief* (un parere non formalmente vincolante) in materia. Le questioni presentate erano due: se le molecole di DNA manipolate, come il DNA complementare, siano sottoponibili a brevetto secondo il 35 U.S.C. § 101; e se il DNA isolato, ma non modificato, sia sottoponibile a brevetto secondo la sezione 101 della disciplina brevettuale statunitense. Secondo la nota del *DoJ*, non potrebbe essere brevettata la pura identificazione di sequenze di DNA all'interno del genoma "senza alcuna alterazione o manipolazione successiva", poiché "la struttura chimica dei geni umani è un prodotto della natura". E' stata invece riaffermata la brevettabilità delle sequenze di DNA manipolate, quali il DNA complementare.

94 Da qui fino al quarto paragrafo successivo la sintesi è di Alessia Peroni, *La brevettabilità dei geni e delle sequenze genetiche*, op. cit., pagg. 86-94

La questione è giunta fino alla **Corte Suprema Usa**, che il **13 giugno 2013** ha stabilito e confermato quanto sancito dal *DoJ*, all'unanimità, che **i brevetti sui geni, anche quando isolati, non sono ammissibili (in quanto i geni rientrano nella dottrina del prodotto di natura), rimane però brevettabile il DNA sintetico (cDNA - Dna complementare)**, in quanto non disponibile in natura ma ottenuto per via di sintesi a partire da un campione di mRNA messaggero. La Corte, nel suo parere, afferma che l'atto di Myriad di isolare i geni **BRCA1** e **BRCA2** non può essere qualificato come un'invenzione ma come una scoperta, che quindi non va brevettata, a meno che non siano alterati o non sia dimostrato un significativo intervento umano.

Caso He-La

Nel 2013 è stato annunciato il sequenziamento del genoma delle cellule di HeLa (si tratta di cellule tumorali che possiedono delle caratteristiche uniche, che le differenziano dalle altre cellule di questo tipo: sono molto più resistenti delle altre cellule tumorali e sono in grado di sopravvivere in condizioni che altre cellule non possono tollerare, inoltre, possono dividersi molte più volte rispetto alle altre cellule). Le HeLa sono state le prime cellule umane immortalizzate e hanno rappresentato una grande risorsa per la ricerca scientifica. Questa linea cellulare fu isolata e propagata per la prima volta da un medico, tale dott. Otto Gey, nel 1951: Gey ricevette una porzione di tessuto contenente le HeLa da un medico dell'ospedale di Baltimora, che aveva ottenuto il lembo di tessuto da una biopsia della massa tumorale di una paziente, Henrietta Lacks, attuata a fini diagnostici. Gey moltiplicò tali cellule tumorali in vitro senza il consenso della Lacks; presto si accorse di avere per le mani un tipo di cellule di particolare interesse e le rese disponibili per la commercializzazione. A quel tempo non esistevano leggi che obbligavano il medico ad informare il paziente su eventuali utilizzi del materiale biologico asportato durante interventi, biopsie o analisi di liquidi biologici. Tali cellule quindi, sono state prelevate e poi diffuse senza il consenso della diretta interessata, Henrietta, quindi le sue informazioni genetiche sono state rese disponibili a tutti. La storia ci interessa attualmente perché, essendo stato completato il sequenziamento delle HeLa, il materiale e le informazioni genetiche in esse contenute sono state utilizzate senza alcun rispetto per la privacy dei discendenti diretti di Henrietta, i quali avrebbero dovuto almeno essere informati dell'esperimento (la famiglia comprese solo nel 1973, quando un ricercatore contattò i figli della Lacks per ottenere campioni di sangue al fine di studiare i geni ereditati dalla madre, e da allora iniziarono una serie di battaglie legali).

Nel marzo 2013, dopo le proteste avanzate dai discendenti della Lacks, che temevano una

diffusione di informazioni familiari sanitarie, un gruppo di scienziati dello *European Molecular Biology Laboratory* ha ritirato la pubblicazione del *make-up* genetico completo delle cellule HeLa. A seguito di alcuni incontri fra la famiglia e Francis S. Collins, direttore dell'NIH, il 6 agosto 2013, il *National Institute of Health* ha annunciato di aver trovato un accordo con la famiglia Lacks; il nuovo accordo prevede che la linea cellulare possa d'ora innanzi essere utilizzata solo da chi ne faccia richiesta ed ottenga una specifica autorizzazione; due discendenti della Lacks collaboreranno con il comitato del NIH incaricato di vagliare le richieste presentate dai ricercatori; ogni ricercatore, inoltre, sarà tenuto a menzionare la famiglia Lacks in pubblicazioni derivate dallo studio della linea cellulare. Si è stabilito inoltre che l'intero sequenziamento del Dna, completato in marzo, non venga reso pubblico per tutelare la privacy dei familiari, limitando ai ricercatori l'accesso al genoma completo. Resta escluso qualunque tipo di compenso economico per la famiglia.

Caso Crispr-Cas9

Il prestigioso e ricco premio *Breakthrough*, 3 milioni di dollari messi in palio da Mark Zuckerberg ed altri *web-billionaires*, è stato assegnato lo scorso novembre 2014 ai dr. Jennifer Doudna e Emmanuelle Charpentier, biologi molecolari all'Università di Berkeley (California), per la scoperta della Cas9, una proteina che rende possibile lo sviluppo di una nuova modalità di editing genetico, se abbinata al CRISPR (*clustered regularly interspaced palindromic repeats*), una tecnica di editing del DNA messa a punto nel 1987 e utilizzata, fino ad ora, per immettere batteri killer nel genoma di virus.

La vicenda inizia a complicarsi dopo la notizia che il dr. Feng Zhang, giovane ricercatore dell'MIT di Boston, ha ottenuto il brevetto della nuova tecnica combinata CRISPR-Cas9. Un brevetto ampio che ne consente tutti gli sfruttamenti in ambito commerciale: Il sistema CRISPR-Cas9, infatti, consente agli scienziati di disattivare i geni o cambiarne la funzione, sostituendo una singola sequenza di DNA.⁹⁵

I CRISPR non sono altro che sequenze di DNA che permettono al batterio killer di

95 In realtà pare che la prima pubblicazione sul tema risalgia al 28 giugno 2012: un articolo del biochimico Jennifer Doudna, della UC Berkeley, nel quale si delineava CRISPR-Cas9, cioè la possibilità di trovare filamenti specifici di DNA, tagliarli con un bisturi molecolare e trasformarli in qualcosa di completamente nuovo. Nel frattempo, Fred Zhang, un biologo molecolare del Broad Institute del MIT e di Harvard, stava studiando le potenzialità di CRISPR-Cas9 e, nel gennaio 2013, rendeva pubblico il modo in cui CRISPR-Cas9 può modificare i geni delle cellule umane e dei topi. Fu allora che decise di chiedere il brevetto accelerato per questa scoperta, sette mesi dopo un'analoga richiesta da parte di Jennifer Doudna. Il brevetto, un anno dopo, viene assegnato a Fred Zhang e ad oggi è in corso una battaglia legale per i diritti del brevetto per questa tecnologia

riconoscere, in modo preciso, specifiche parti di DNA all'interno del genoma del virus. Non sono un prodotto di laboratorio, ma vengono utilizzati in natura da molti batteri per difendersi dai virus grazie all'intervento della proteina Cas9 che "taglia" il DNA del virus, rendendolo inoffensivo. Ed è proprio la scoperta delle funzioni di questa proteina che consente un balzo in avanti nell'utilizzo ai fini terapeutici dei CRISPR.

I ricercatori del MIT sono già riusciti a curare topi adulti, affetti da una malattia genetica del fegato, utilizzando la tecnica CRISPR-Cas9 mediante infusioni, ma non appena saranno disponibili appositi farmaci, la tecnica potrà essere utilizzata facilmente per guarire esseri umani adulti. La possibilità di debellare le malattie genetiche, finora impossibile, apre le porte a un business praticamente senza confini. Comprensibile, allora, l'esplosione di interesse per questa tecnologia da parte di investitori pronti a entrare in un mercato che promette di valere molte decine di miliardi di dollari l'anno.⁹⁶

La questione è complicata poiché, mentre il *Broad Institute* e il *Massachusetts Institute of Technology* (denominato brevetto Zhang) hanno ricevuto i diritti di brevetto per CRISPR-Cas9 negli Stati Uniti, nell'aprile 2014; in Europa, la corrispondente domanda di brevetto è stata pubblicata con il nome di EP2764103 nel maggio 2014, ma l'Ufficio Europeo dei Brevetti (EPO) non ha ancora raggiunto un risultato concreto in questa materia. Dopo il deposito della domanda di brevetto Zhang, l'EPO ha ricevuto lettere da parte di terzi che contestavano l'originalità e l'invenzione di questo brevetto: tra gli altri argomenti, le terze parti riconoscevano Jennifer Doudna e Emmanuelle Charpentier come inventori della tecnologia CRISPR-Cas9 e la loro pubblicazione Jinek et al. come lo stato dell'arte più recente. Probabilmente ci vorranno dai 3 ai 5 anni circa affinché l'EPO emetta il suo giudizio ed è probabile che ci sarà più di un brevetto specifico in Europa, portando ad una proliferazione di brevetti commercialmente poco attraenti.⁹⁷

96 Il controllo dei brevetti è fondamentale per le diverse startup create per l'occasione e che insieme hanno, già oggi, un potenziale economico di investimento di più di \$ 80 milioni di dollari per trasformare CRISPR-Cas9 in terapie in grado di guarire malattie genetiche gravi. Tra queste, le più attive sono Editas Medicine e Intellia Therapeutics, entrambe di Cambridge, che pensano di poter iniziare entro 3 anni le sperimentazioni cliniche sugli esseri umani. I fondatori di Editas Medicine sono proprio il dr. Jennifer Doudna e il dr. Feng Zhang ma, quando Zhang ha ottenuto il brevetto e lo ha portato in dote alla società per assumerne, di fatto, il controllo, Doudna ne è uscita, portando via i risultati delle sue ricerche.

97 Per approfondimenti si veda l'articolo di András Kupecz, *Who owns CRISPR-Cas9 in Europe?* In *Nature*, Volume 32, Number 12, December 2014. L'autore consiglia un'attenta valutazione delle opzioni legali e commerciali prima di impegnarsi ad utilizzare questa promettente tecnologia. Un altro articolo interessante, pubblicato sempre su *Nature* subito dopo, descrive come sia possibile prevedere l'influenza dei precedenti e del quadro normativo sullo sviluppo futuro della tecnologia CRISPR-Cas9. L'autore descrive come attualmente, a parte il brevetto Zhang e Doudna/Charpentier, più di una dozzina di nuovi brevetti e 100

2.3 I brevetti sugli embrioni ed il “prodotto uomo”

Caso Brüstle vs. Greenpeace

Il signor Brüstle aveva ottenuto nel 1997 un brevetto tedesco relativo all'isolamento ed alla purificazione di cellule progenitrici neurali, ai procedimenti per la produzione delle stesse a partire da cellule staminali embrionali ed alla loro utilizzazione per il trattamento di anomalie neurali. L'impianto di tali cellule pare potesse costituire un metodo efficace per il trattamento di una serie di malattie neurologiche, prima fra tutte il Parkinson. Il problema è che le cellule da impiantare erano tratte da tessuti di blastocisti (come sono chiamati gli embrioni dal quarto giorno dall'inizio del processo vitale) attraverso un procedimento che ne provocava la distruzione. Tale brevetto veniva contestato da *Greenpeace* davanti al Tribunale Federale dei Brevetti della Germania per il fatto che le cellule precursori sono state ottenute da cellule staminali embrionali umane.

Il Tribunale aveva perciò considerato nullo il brevetto (sulla base dell'art. 6.2 lett. B) della direttiva 98/44/CE che esclude la brevettabilità delle utilizzazioni di embrioni umani a fini industriali o commerciali. Il signor Brüstle fece appello al *Bundesgerichtshof*. Tale tribunale, dovendo decidere se le cellule staminali embrionali utilizzate come “materiale di partenza” per i procedimenti brevettati potessero qualificarsi come embrioni, propose un rinvio pregiudiziale alla Corte di Giustizia teso a chiarire: a) quale fosse la nozione di “embrioni umani” ai sensi dell'art. 6 della direttiva; b) se l'utilizzo a fini industriali o commerciali comprendesse anche la ricerca scientifica.

Il 10 Marzo 2011, l'Avvocato Generale Yves Bot ha espresso la sua opinione sul caso come previsto dall'articolo 252 del Trattato sul Funzionamento dell'Unione Europea (TFUE).⁹⁸

domande di brevetto abbiano rivendicato o descritto le applicazioni del sistema CRISPR-Cas9. Tutte queste sfide potrebbero essere potenzialmente dannose per il progresso della scienza, tuttavia l'autore fornisce anche alcuni esempi, come la gestione dei brevetti Cohen-Boyer sul DNA ricombinante da parte dell'Università di Stanford, il brevetto “Tuschl” sulla tecnologia siRNA e i brevetti PCR del Massachusetts Institute, dove la combinazione appropriata e utente-specifica di applicazione e licensing porta all'avanzamento della tecnologia che, altrimenti, avrebbe potuto essere ostacolata. (Jacob S Sherkow, *Law, History and Lessons in the CRISPR patent conflict*, in *Nature*, Volume 33, Number 3, March 2015)

98 Secondo il diritto comunitario, il parere dell'avvocato Generale non è vincolante per la Corte di Giustizia, ma può servire come punto di partenza per la deliberazione dei giudici. Dato che non esiste la possibilità di appellare le sentenze della Corte di Giustizia, l'opinione dell'Avvocato Generale è un importante meccanismo che assicura la corretta amministrazione della giustizia davanti alla Corte di Giustizia, in quanto dà ai giudici la possibilità di considerare l'opinione di un altro soggetto giuridico qualificato prima di prendere la decisione

L'Avvocato ha concluso che «il concetto di'embrione umano si applica dalla fase di fecondazione iniziale di cellule totipotenti per tutto il processo successivo di sviluppo e formazione del corpo umano». Egli ha tuttavia escluso dal concetto di embrione umano le cellule staminali embrionali pluripotenti, in quanto queste non hanno la capacità di svilupparsi in un essere umano. Nonostante ciò, ha escluso la brevettabilità di ogni invenzione per la quale il processo tecnico richieda la distruzione dell'embrione umano.

Con la sentenza del 18 ottobre 2011 (C-34/10, *Brüstle vs. Greenpeace*)⁹⁹, la Corte europea sancisce una **nozione autonoma di embrione** che deve essere interpretata in modo uniforme su tutto il territorio dell'Unione. Per quanto riguarda l'ambito della sua brevettabilità, sulla base del combinato disposto dell'esclusione della brevettabilità delle utilizzazioni di embrioni umani a fini industriali o commerciali, e dell'esclusione delle applicazioni che possano recare pregiudizio alla dignità umana, impone che «la nozione di embrione umano ai sensi dell'art. 6, n. 2, lett. C) della direttiva deve essere intesa in senso ampio. In tal senso, sin dalla fase della sua fecondazione qualsiasi ovulo umano deve essere considerato come un mebrione umano, dal momento che la fecondazione è tale da dare avvio al processo di sviluppo di un essere umano. Inoltre, deve riconoscersi embrione umano anche l'ovulo umano non fecondato indotto a dividersi ed a svilupparsi attraverso partenogenesi [...] Spetta al giudice nazionale stabilire se una cellula staminale ricavata da un embrione umano nello stadio di blastocisti costituisca un embrione umano»¹⁰⁰ **In sintesi, costituisce un embrione umano**

finale (il parere è reperibile sul sito <http://curia.europa.eu/juris/liste.jsf?language=en&jur=C,T,F&num=C-34/10&td=ALL>)

99 Il testo italiano della sentenza è rinvenibile al sito della Corte di Giustizia: <http://curia.europa.eu/juris/document/document.jsf?text=&docid=111402&pageIndex=0&doclang=IT&mode=lst&dir=&occ=first&part=1&cid=12825>

100 Il problema dell'embrione è nato fin dal lontano 1978, quando divenne possibile il concepimento umano in vitro. Ovviamente, abbiamo da un lato la sacralità e dall'altro la qualità della vita ma, a prescindere da questo, ci sono **due nozioni di embrioni**, una in **senso ampio** ed una in **senso stretto**.

Secondo quella ampia, si ha un nuovo essere vivente fin dal primo momento della fusione dei gameti, quella in senso stretto invece, sostiene che si ha un nuovo essere vivente dal 14mo giorno dalla fusione dei gameti (distingue fra embrione, pre embrione, etc). Nozione in s. stretto:

- a liv. Internazionale: Comitato Warnock, nominato dal Governo inglese per l'approvazione di una legge che autorizzasse la ricerca sugli embrioni ottenuti con la tecnica della fecondaz in vitro fino al compimento del 14mo giorno dalla fecondazione dell'embrione (è diventata una legge nel 1990). Quindi all'essere umano, nei primi 14 gg di vita viene dato il nome di pre embrione= massa amorfa di cellule, di conseguenza ad esso si doveva negare la qualifica, la dignità ed i diritti di ogni soggetto umano

- in Italia abbiamo la Dichiarazione dell'Embrione presentata da Flamigni e Lauricella, con lo scopo di modernizzare l'Italia alle nuove e comuni tendenze europee. Non sarebbe infatti scientificamente accertato che l'embrione sia un individuo della specie umana fin dalle primissime fasi della diffusione dei gameti

- Identita' e statuto dell'embrione umano parere del CNB 22 giugno 1996. Persona: essere persona significa possedere una natura umana ma soprattutto razionale: è persona umana ogni individuo umano in tutte le fasi della sua esistenza e nei suoi confronti esiste un dovere ed un rispetto di tutela proprio per favorire lo sviluppo

- qualunque ovulo umano fin dalla fecondazione
- qualunque ovulo umano non fecondato in cui sia stato impiantato il nucleo di una cell umana
- qualunque ovulo umano non fecondato che, attraverso la partenogenesi, sia stato indotto a dividersi ed a svilupparsi

All'inizio del terzo mese viene definito feto.

Per quanto riguarda il quesito sull'assimilazione delle finalità di ricerca a quelle industriali e commerciali, la Corte sostiene che «anche se lo scopo di ricerca scientifica deve essere distinto dai fini industriali e commerciali, l'utilizzazione di embrioni umani a fini di ricerca che sia oggetto della domanda di brevetto non può essere scorporata dal brevetto medesimo e dai diritti da esso derivanti [per questo si stabilisce che l'esclusione dalla brevettabilità] riguarda altresì l'utilizzazione a fini di ricerca scientifica, mentre **solo l'utilizzazione per finalità terapeutiche o diagnostiche che si applichi all'embrione umano e sia utile a quest'ultimo può essere oggetto di un brevetto**»¹⁰¹

In sintesi, con questa sentenza si esclude la brevettabilità di un'invenzione qualora essa richieda la previa distruzione di embrioni umani o la loro utilizzazione come materiale di partenza. Tuttavia, merita attenzione il fatto che essa si limita a dire che non si possono fare brevetti a fini commerciali e industriali su invenzioni biotecnologiche che comportino distruzioni di embrioni

delle capacità e delle funzioni di cui è dotata. Un individuo umano può non avere ancora raggiunto, o non essere concretamente in grado di esercitare, o avere perduto, la capacità di svolgere certe funzioni tipiche della persona, senza che però venga ridotta la sua dignità. Semplicemente egli non avrà il diritto alla tutela di tali funzioni, in quanto assenti. Nel caso dell'embrione individualizzato ciò significa che non c'è l'obbligo morale di trattarlo come se fosse cosciente, libero, autodeterminato, capace di comunicazione e attività simbolica. Tuttavia sussiste il dovere intrinseco di tutelarne l'esistenza e l'integrità. (appunti tratti da una lezione tenuta dalla scrivente sui danni al concepito presso l'Ass. 3 di San Daniele del Friuli (UD) il 20 marzo 2014)

101 Nella sentenza si legge: « Per questi motivi, la Corte (Grande Sezione) dichiara: 1) L'art. 6, n. 2, lett. c), della direttiva del Parlamento europeo e del Consiglio 6 luglio 1998, 98/44/CE, sulla protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche, deve essere interpretato nel senso che: a) costituisce un «embrione umano» qualunque ovulo umano fin dalla fecondazione, qualunque ovulo umano non fecondato in cui sia stato impiantato il nucleo di una cellula umana matura e qualunque ovulo umano non fecondato che, attraverso partenogenesi, sia stato indotto a dividersi e a svilupparsi; b) spetta al giudice nazionale stabilire, in considerazione degli sviluppi della scienza, se una cellula staminale ricavata da un embrione umano nello stadio di blastocisti costituisca un «embrione umano» ai sensi dell'art. 6, n. 2, lett. c), della direttiva 98/44. 2) L'esclusione dalla brevettabilità relativa all'utilizzazione di embrioni umani a fini industriali o commerciali enunciata all'art. 6, n. 2, lett. c), della direttiva 98/44 riguarda altresì l'utilizzazione a fini di ricerca scientifica, mentre solo l'utilizzazione per finalità terapeutiche o diagnostiche che si applichi all'embrione umano e sia utile a quest'ultimo può essere oggetto di un brevetto. 3) L'art. 6, n. 2, lett. c), della direttiva 98/44 esclude la brevettabilità di un'invenzione qualora l'insegnamento tecnico oggetto della domanda di brevetto richieda la previa distruzione di embrioni umani o la loro utilizzazione come materiale di partenza, indipendentemente dallo stadio in cui esse hanno luogo e anche qualora la descrizione dell'insegnamento tecnico oggetto di rivendicazione non menzioni l'utilizzazione di embrioni umani.»
(http://curia.europa.eu/juris/document/document_print.jsf?doclang=IT&text=&pageIndex=0&part=1&mode=1st&docid=111402&occ=first&dir=&cid=12825)

umani, ma non che non si possano usare (e quindi, inevitabilmente, distruggere) embrioni umani esistenti a fini scientifici, terapeutici e diagnostici. Limitandosi a colpire solo i profili industriali/commerciali, ma non escludendo il ricorso a cellule staminali embrionali per la ricerca volta a curare gravi malattie, in astratto sembra un'ottima decisione. In realtà essa presenta diversi aspetti problematici. Infatti, dopo aver dato una definizione estensiva di embrione umano, la Corte ammette anche la possibilità:

- a) implicitamente dell'uso di embrioni ai fini della semplice ricerca scientifica, escludendone solo il brevetto¹⁰²;
- b) esplicitamente di un brevetto in materia di embrioni umani, purché relativo a «invenzioni a finalità terapeutiche o diagnostiche che si applicano e che sono utili all'embrione umano stesso»¹⁰³;
- c) che i giudici nazionali (non il legislatore) decidano «in considerazione degli sviluppi della scienza, se una cellula staminale ricavata da embrione umano nello stato di blastocisti costituisca un “embrione umano”» (n. 1 disp.), ossia se tali cellule siano in grado di «dare avvio al processo di sviluppo di un essere umano e di conseguenza rientrino nella nozione di “embrione umano”»^{104 105}.

102 Punto n. 2 della sentenza

103 Punti nn. 6 e 44 della sentenza, ma già n. 42 preamb. Dir. 98/44/CE

104 Punto n. 37 della sentenza

105 A proposito di questo Antonino Spadaro afferma: « In merito, è possibile muovere almeno tre obiezioni:

1) la presente sentenza della Corte del Lussemburgo pretende di imporre una nozione di embrione umano amplissima, in netto contrasto con una precedente sentenza della Corte di Strasburgo (CEDU, Evans v. UK, n. 6339/05, 7 marzo 2006), in cui la Corte EDU - constatando l'assenza di consenso sulla definizione scientifica e legale dell'embrione umano - afferma che questa è materia sulla quale occorre riconoscere agli Stati margini di autonomia legislativa (c.d. margine di apprezzamento/discrezionalità nazionale);

2) è difficile comprendere il senso dell'attribuzione ai giudici nazionali di un margine di potere interpretativo, potendo stabilire se «allo stato delle conoscenze scientifiche, il prelievo di una cellula staminale su un embrione umano nello stato di blastocisti comporta la distruzione dell'embrione» (n. 1 disp.), visto che la Corte di giustizia ha già affermato nella stessa sentenza che «dalle osservazioni sottoposte alla Corte emerge che il prelievo di una cellula staminale su un embrione umano nello stadio di blastocisti comporta la distruzione dell'embrione» (n. 48 disp.);

3) in realtà non è mai stata in discussione, perché mai è stata prevista, la possibilità di concedere brevetti su embrioni umani e neppure - n.b. - su cellule staminali totipotenti. Infatti il brevetto richiesto da Brüstle (come tutti i brevetti concessi in Gran Bretagna, in Svezia e nel resto del mondo) riguarda cellule staminali pluripotenti e, per consenso pressoché unanime (anche dello stesso avv. gen. Y. Bot), si ritiene che tali cellule mancano della capacità di dare l'avvio al processo di sviluppo di un essere umano. Non sono dunque qualificabili come embrioni [...]

In ogni caso la Corte, come Bot, ritengono che “anche” le invenzioni su semplici cellule staminali pluripotenti devono essere escluse dalla brevettabilità. Perché? In sintesi, perché è impossibile ottenere linee di cellule staminali embrionali senza che, all'inizio della procedura, sia stato fatto un uso distruttivo dell'embrione» (Antonino Spadaro, *La sentenza Brüstle sugli embrioni: molti pregi e altrettanti difetti* (in dialogo con Lorenza Violini), *Quaderni costituzionali*, 3 maggio 2012, articolo pubblicato anche in http://www.forumcostituzionale.it/site/images/stories/pdf/documenti_forum/giurisprudenza/corte_justizia/0010_spadaro.pdf

Sorgono spontanei gli interrogativi:

- 1) nelle ipotesi a) e b) prima indicate e ammesse dalla Corte, fini di ricerca scientifica (senza brevetto) e fini terapeutici/diagnostici a favore dell'embrione (con brevetto), all'inizio viene necessariamente distrutto o danneggiato un embrione umano. Com'è possibile che in questi casi la cosa sia ammessa e sia esclusa invece negli altri casi (uso degli embrioni a fini commerciali/industriali)?
- 2) Come si fa distinguere una ricerca a finalità scientifica (per la quale il brevetto è escluso da una ricerca a finalità terapeutica o diagnostica (per la quale il brevetto è ammesso)?

Pensiamo agli embrioni soprannumerari, soprattutto in Italia: da quando la Corte costituzionale ha tolto il limite massimo di 3 embrioni da impiantare per ogni ciclo di fecondazione¹⁰⁶ (sent. n. 151/2009), gli embrioni crio-congelati disponibili si siano moltiplicati. Ed essi non possono essere utilizzati per la ricerca scientifica, visto il divieto posto dalla l. n. 40 del 2004. Il divieto dell'uso di embrioni per la ricerca scientifica è uno dei pochi rimasti nella legge sulla procreazione artificiale, abbattuta a colpi di sentenze, ed è contenuto nell'articolo 13. Nel 2015 fece scalpore una sentenza della Corte Europea (**Case Parrillo vs. Italy**): per la prima volta alla Corte EDU viene chiesto di verificare se il diritto al rispetto per la vita privata e familiare tutelato dall'art. 8 Cedu comprenda anche il diritto a donare i propri embrioni creati in vitro alla ricerca scientifica.¹⁰⁷ Nella giurisprudenza della Corte, al concetto di vita privata e familiare è

106 Corte Cost. sent. n. 151/2009, in G.U. 13/05/2009, n. 19

107 Corte.EDU, **Parrillo v. Italia**, ric. n. 46470/11, 27 agosto 2015 - divieto di ricerca sugli embrioni. Una breve sintesi della vicenda: Adelina Parrillo ed il regista Stefano Rolla nel 2002 avevano fatto ricorso alla fecondazione assistita nella speranza di avere un figlio; i cinque embrioni ricavati dalla procedura erano stati criocongelati in attesa dell'impianto. Poi l'imprevisto supremo: Rolla è rimasto vittima dell'attentato di Nassiriya avvenuto il 12 novembre del 2003. Un dolore enorme, che inizialmente non è stato riconosciuto dallo Stato in quanto Adelina e il regista non si sono mai sposati e perciò lei non risultava essere nemmeno una lontana parente. A seguito del decesso del compagno la ricorrente aveva manifestato la volontà di donare gli embrioni che erano stati creati nel 2002, prima dell'entrata in vigore della legge 40, quando la coppia aveva fatto ricorso alle tecniche di procreazione medicalmente assistita. Questione di legittimità costituzionale è stata sollevata anche davanti alla Corte costituzionale italiana dal Tribunale di Firenze, il quale, con ordinanza 166/2013 ha sollevato questione di legittimità costituzionale in relazione al divieto contenuto nella legge 40/2004 di utilizzare embrioni soprannumerari per finalità di ricerca (art. 13). Si è arrivati fino alla CEDU. La Parrillo ha sostenuto di fronte alla Corte di Strasburgo che questo divieto contrasta con il diritto alla vita privata e con il diritto alla proprietà. Già nel 2013 i giudici della Cedu si erano espressi sulla stessa vicenda, ricorrente sempre Parrillo, che in quel caso lamentava una violazione della propria libertà di espressione. "La Corte, che è stata chiamata per la prima volta a pronunciarsi su questo problema", si legge in una nota dei giudici di Strasburgo, aveva giudicato ricevibile l'ipotesi di violazione dell'articolo 8, dato che "gli embrioni in questione contenevano materiale genetico della signora Parrillo e di conseguenza rappresentano un elemento fondamentale della sua identità. La Corte ha ritenuto, in via preliminare, che in Italia doveva essere dato un notevole margine di manovra su questa delicata questione, come confermato dalla mancanza di un consenso europeo e testi internazionali in materia". "La Corte ha poi ricordato che il processo di elaborazione della legge 40/2004 aveva dato luogo a notevoli discussioni e che il legislatore italiano aveva preso in considerazione l'interesse dello Stato nel proteggere l'embrione e l'interesse delle persone a esercitare il loro diritto

riconosciuto un significato molto ampio, che ricomprende, fra gli altri, il diritto all'auto-determinazione (*Pretty v. UK*) e il diritto a decidere di diventare o non diventare genitori (*Evans v. UK; A, B e C v. Ireland*). La Corte conclude, pertanto, che la tutela della decisione sulla destinazione degli embrioni alla ricerca scientifica ricade all'interno dello spettro dell'art. 8 Cedu ed è pertanto necessario valutare se le limitazioni al godimento di tale diritto previste dall'ordinamento italiano siano compatibili o meno con la Convenzione.

Secondo i giudici di Strasburgo, gli Stati parte della Convenzione godono di un ampio margine d'apprezzamento nella decisione su come regolare la ricerca scientifica sugli embrioni umani, tema sul quale non esiste un consensus fra gli Stati europei: «*the question of the donation of embryos not destined for implantation clearly raises "delicate moral and ethical questions" (see Evans v. UK; S.H. and Others v. Austria; and Knecht v. Romania) and that the comparative-law materials available to the Court show that, contrary to the applicant's affirmations, there is no European consensus on the subject*»¹⁰⁸. Con specifico riguardo alla fattispecie concreta, la Corte osserva che nel caso di specie la volontà di donare gli embrioni alla ricerca scientifica è stata manifestata solo dalla donna, dal momento che non esiste prova di una manifestazione di volontà in tal senso da parte del compagno della ricorrente: «*Lastly, the Court observes that in this case the choice to donate the embryos in question to scientific research emanates from the applicant alone, since her partner is dead. The Court does not have any evidence certifying that her partner, who had the same interest in the embryos in question as the applicant at the time of fertilisation, would have made the same choice. Moreover, there are no regulations governing this situation at domestic level*». Per questi motivi viene esclusa la violazione dell'art. 8 Cedu da parte dell'Italia.

La ricorrente sosteneva anche che il divieto di ricerca sugli embrioni violasse il suo diritto al rispetto della proprietà privata (art. 1, protocollo 1, Cedu). Riguardo a questo punto, la Corte esclude l'applicabilità dell'articolo che tutela la proprietà privata: pur non essendo rilevante, nel caso di specie, stabilire quando inizia la vita umana (dal momento che la violazione dell'art. 2

all'autodeterminazione", anche se in questo caso "non era necessario esaminare la delicata e controversa questione di quando inizia la vita umana, dato che non era stato invocato l'articolo 2 (diritto alla vita)". Infine, notando che "non c'è alcuna prova che il compagno defunto della signora Parrillo avrebbe voluto donare gli embrioni alla ricerca medica, la Corte ha concluso che il divieto in questione è necessario in una società democratica".

108 Per questo ed altri brani estrappolati in lingua inglese si veda la sentenza integrale *European Court of Human Rights, Grand Chamber, Case Parrillo v. Italy (Application No. 46470/2011) Judgement, Strasbourg, 27 August 2015*, reperibile on line

Cedu non è stata invocata), non è possibile ridurre gli embrioni a “*possessions*” secondo il significato del primo protocollo addizionale della Convenzione: «*It considers, however, that it is not necessary to examine here the sensitive and controversial question of when human life begins as Article 2 of the Convention is not in issue in the instant case. With regard to Article 1 of Protocol No. 1, the Court considers that it does not apply to the present case. Having regard to the economic and pecuniary scope of that Article, human embryos cannot be reduced to “possessions” within the meaning of that provision*».

Questo è uno dei tanti esempi che possono portare ad una serie di considerazioni:

- Perché “sprecare” embrioni in questo modo che, potrebbero invece essere utilizzati per scopi scientifici ed umanitari?
- **Perché un dibattito così confuso su questioni brevettuali quando in realtà gli embrioni non sono di per loro pericolosi, semmai lo sarebbero le cellule staminali da essi ricavabili, che, eventualmente brevettate, potrebbero destare non poche preoccupazioni**
- **Perché non possiamo ammettere che embrioni sicuramente destinati alla morte non possano essere usati allo scopo della ricerca per curare gravi malattie?**

Caso Stem Cell vs. Comptroller General of Patents

(International Stem Cell Corporation v Comptroller General of Patents, [2013] EWHC 807 (Ch), High Court of Justice, 17 aprile 2013). È il 18 dicembre 2014, e la Corte di Giustizia Europea apre una breccia, concedendo la possibilità di brevettare alcune cellule staminali: sostiene, infatti, che **un organismo non in grado di svilupparsi in essere umano non è un embrione umano e può essere brevettato, quindi, un ovulo umano manipolato non fecondato può essere brevettato.**

La decisione ribalta, in parte, quanto stabilito dalla medesima Corte nel 2011, quando con la famosa sentenza nel caso Brüstle, aveva stabilito che la nozione di embrione umano comprendeva “gli ovuli umani non fecondati, tali da dare avvio al processo di sviluppo di un essere umano e quindi non brevettabili”.

La questione nasce dalla richiesta brevettuale presentata dalla International Stem Cell Corporation (ISCC) di fronte all'organo competente per il Regno Unito, l'Intellectual Property Office (IPO), relativa a due domande di registrazione di brevetti. La prima aveva ad oggetto la «Attivazione partenogenetica di ovociti per la produzione di cellule staminali embrionali

umane», relativa a metodi di produzione di linee cellulari staminali umane pluripotenti da ovociti partenogeneticamente attivati e di linee cellulari staminali prodotte secondo siffatti metodi. La seconda aveva invece ad oggetto la «Cornea sintetica ottenuta da cellule staminali retinali», ed era relativa a metodi di produzione di cornea sintetica o tessuto corneale, comportanti l'isolamento di cellule staminali pluripotenti da ovociti attivati partenogeneticamente.

L'Ufficio Brevetti, in una decisione del 16 agosto 2012, ha però rigettato le domande dell'ISCC, sostenendo che le invenzioni non sono brevettabili poiché costituiscono utilizzazioni di embrioni umani (considerati, come affermato nella sentenza *Brüstle*, organismi «tali da dare avvio al processo di sviluppo di un essere umano») ai sensi del paragrafo 3, lettera d) dell'Allegato A2 del *Patents Act* 1997, che dà attuazione alla direttiva 98/44/CE.¹⁰⁹

L'ISCC ha presentato ricorso avverso il diniego, facendo valere i principi espressi dalla Corte di Giustizia nella sentenza *Brüstle*, in base ai quali si escludevano dalla brevettabilità unicamente gli organismi idonei ad avviare il processo di sviluppo che conduce ad un essere umano. Secondo ISCC, organismi come quelli che formano oggetto delle domande di registrazione non potrebbero subire un siffatto processo di sviluppo e dovrebbero poter essere brevettati.

Comptroller sottolinea invece che la questione essenziale è di stabilire cosa abbia inteso la Corte nella sentenza *Brüstle* per «organismo tale da dare avvio al processo di sviluppo di un essere umano come l'embrione creato mediante fecondazione di un ovulo»¹¹⁰. Esso rileva che è possibile che, nelle osservazioni scritte depositate dinanzi alla Corte in tale causa, il contesto scientifico e tecnico relativo alla partenogenesi sia stato presentato in modo inesatto

Il giudice del rinvio osserva che la partenogenesi consiste nell'attivazione di un ovocita, in assenza di spermatozoi, attraverso un insieme di tecniche chimiche ed elettriche. Tale ovocita,

109 Nella sentenza *International Stem Cell Corporation vs. Comptroller General of Patents, Designs and Trademarks*, Sentenza della Corte (Grande Sezione), 18 dicembre 2014, C364/13, (<http://curia.europa.eu/juris/document/document.jsf?text=&docid=160936&pageIndex=0&doclang=IT&mode=lst&dir=&occ=first&part=1&cid=13901>), ai punti 11-13 si legge: « Con decisione del 16 agosto 2012, lo Hearing Officer (consigliere-auditore), agente dell'United Kingdom Intellectual Property Office, agendo per conto del Comptroller, ha negato la registrazione delle suddette domande. A tal riguardo, lo Hearing Officer ha considerato che le invenzioni descritte nelle domande di registrazione riguardassero ovuli umani non fecondati che, attraverso la partenogenesi, sono stati indotti a dividersi e a svilupparsi e che essi erano «tali da dare avvio al processo di sviluppo di un essere umano come l'embrione creato mediante fecondazione di un ovulo» ai sensi del punto 36 della sentenza *Brüstle* (C-34/10, EU:C:2011:669). Di conseguenza, a giudizio dello Hearing Officer, tali invenzioni costituivano «utilizzazioni di embrioni umani a fini industriali o commerciali», ai sensi del punto 3, lettera d), dell'allegato A2 della legge del Regno Unito sui brevetti del 1977, che dà attuazione all'articolo 6, paragrafo 2, lettera c), della direttiva 98/44 e, pertanto, esse erano escluse dalla brevettabilità.»

110 Vedasi sentenza C364/13, op. cit.

denominato «partenote», sarebbe in grado di dividersi e di svilupparsi. Tuttavia, stando alle attuali conoscenze scientifiche, i partenoti di mammiferi non potrebbero mai svilupparsi a termine in quanto, a differenza di un ovulo fecondato, essi non contengono DNA paterno, il quale è necessario per lo sviluppo del tessuto extraembrionale. Per quanto concerne i partenoti umani, sarebbe stato dimostrato che essi si sviluppano solo fino allo stadio della blastocisti, in circa cinque giorni.

Quindi, la *High Court of Justice* decide di sospendere il giudizio principale e di sottoporre alla Corte di Giustizia la seguente questione pregiudiziale:

«Se gli ovuli umani non fecondati, stimolati a dividersi e svilupparsi attraverso la partenogenesi, e che, a differenza degli ovuli fecondati, contengono solo cellule pluripotenti e non sono in grado di svilupparsi in esseri umani, siano compresi nell’espressione “embrioni umani”, di cui all’articolo 6, paragrafo 2, lettera c), della direttiva 98/44 [...]»¹¹¹

La Corte ricorda che, in base ai principi affermati nella sentenza *Brüstle*, «la direttiva 98/44 non è intesa a disciplinare l’uso di embrioni umani nell’ambito di ricerche scientifiche»; essa ha ad oggetto esclusivamente la brevettabilità delle invenzioni biotecnologiche. Al contempo, però, la nozione di embrione umano deve essere interpretata in modo uniforme sul territorio dell’Unione. [...]La Corte ha rilevato che dal contesto e dallo scopo della direttiva 98/44 emerge che il legislatore dell’Unione ha inteso escludere qualsiasi possibilità di brevettabilità quando il rispetto dovuto alla dignità umana potrebbe esserne pregiudicato e che conseguentemente la nozione di «embrione umano», ai sensi dell’articolo 6, paragrafo 2, lettera c), della suddetta direttiva, deve essere intesa in senso ampio [...]

Secondo la Corte, spetta al giudice del rinvio verificare se, alla luce delle conoscenze sufficientemente comprovate e convalidate dalla scienza medica internazionale, partenoti umani, come quelli oggetto delle domande di registrazione nel procedimento principale, abbiano o meno la capacità intrinseca di svilupparsi in essere umano. Qualora il giudice del rinvio accertasse che tali partenoti sono privi di questa capacità, dovrebbe concludere che essi non costituiscono «embrioni umani», ai sensi dell’articolo 6, paragrafo 2, lettera c), della direttiva 98/44.

La questione pregiudiziale è dunque risolta nel senso che **«un ovulo umano non fecondato il**

111 Punto n. 20 della sentenza. In sostanza, il giudice di rinvio chiede se l’articolo 6, paragrafo 2 lettera c) della direttiva 98/44 debba essere interpretato nel senso che un ovulo umano non fecondato (indotto però a dividersi e svilupparsi attraverso partenogenesi) costituisca embrione

112 Testo tratto da vari punti della sentenza (dal n. 20 al n. 26)

quale, attraverso la partenogenesi, sia stato indotto a dividersi e a svilupparsi non costituisce un embrione umano, ai sensi della direttiva, «qualora, alla luce delle attuali conoscenze della scienza, esso sia privo, in quanto tale, della capacità intrinseca di svilupparsi in essere umano, circostanza che spetta al giudice nazionale verificare».¹¹³

113 Si vedano le conclusioni della sentenza. Interessante a questo proposito risulta il contributo di Simone Penasa, il quale commenta anche le Conclusioni dell'Avvocato Generale Pedro Cruz Villalón, presentate il 17 luglio 2014, causa C-176/12 (il testo è reperibile sul sito <http://curia.europa.eu/juris/document/document.jsf?docid=139684&doclang=IT>): «Da un lato, quindi, la Corte conferma la natura non essenziale del criterio della fecondazione dell'ovulo, ai fini della qualificazione di una entità biologica come “embrione umano”; dall'altro lato, essa adotta l'interpretazione “riduttiva” proposta dall'avvocato generale, secondo cui l'espressione « *capable of commencing the process of development of a human being* » deve essere intesa nel senso di « *inherent capacity of developing into a human being* ». **Non sarebbe, quindi, sufficiente la mera capacità di iniziare il processo di formazione di un essere umano, ma viene richiesta la capacità di condurlo a termine, senza ulteriori interventi di carattere tecnico-scientifico.** Come risulta dai dati dedotti nel corso del giudizio, il prodotto della partenogenesi, pur integrando la prima condizione («commencing»), non soddisfa la seconda («*developing into*»), in assenza di un successivo intervento di manipolazione genetica (sentenza, par. 35). Pertanto, **un partenote non può essere sussunto alla categoria di embrione umano, fintantoché non esprima – «*in itself*» – la «*inherent capacity*» di svilupparsi in un essere umano; ma ciò può avvenire esclusivamente a seguito di una ulteriore manipolazione genetica** (sentenza, par. 34-35). Aderendo alla interpretazione riduttiva proposta dall'avvocato generale, la Corte circoscrive i limiti alla brevettabilità derivanti dal secondo comma dell'art. 6 della direttiva: alla luce di questa decisione, invenzioni derivanti dall'utilizzo di partenoti, i quali non esprimano la « *inherent capacity* » di svilupparsi in un essere umano, possono essere lecitamente brevettate. Occorre tuttavia sottolineare la possibilità di una diversa interpretazione, secondo cui «l'esclusione di un partenote dalla nozione di embrione umano(...), non ost[a] a che uno Stato membro escluda i partenoti dalla brevettabilità in virtù dell'articolo 6, paragrafo 1, della direttiva» (Conclusioni, p. 37), nel caso in cui si ritenga che ciò sia comunque contrario all'ordine pubblico o al buon costume (Ivi, p. 48; cfr. C. Drigo, Il diritto della scienza e i diritti della vita La Corte di Giustizia di nuovo sollecitata a definire il concetto di “embrione umano”, in www.diritticomparati.it, 15 settembre 2014). Questa impostazione, che la Corte non accoglie, potrebbe ridurre l'effettivo ambito d'applicazione del divieto previsto dall'art. 6, attribuendo agli Stati Membri quella discrezionalità che la Corte di giustizia ha escluso in riferimento alla definizione di embrione (Brüstle, p. 26), attraverso un'interpretazione ampia del primo comma. Questo aspetto, unitamente alla centralità che assume una adeguata ricostruzione dello “stato delle acquisizioni tecnico-scientifiche”, può fare ritenere che la saga inaugurata dal caso Brüstle sia destinata a conoscere ulteriori sviluppi, anche in considerazione del fatto che, confermando l'impostazione inaugurata nel caso Brüstle, il ruolo svolto dalla fonte giurisprudenziale rispetto all'esercizio della funzione normativa in tale ambito sembra risultare sempre più decisivo (cfr. par. 36). La giurisprudenza costituisce un fattore capace di assicurare l'apertura della disciplina normativa al mutare delle condizioni fattuali, potendone rafforzare l'adeguatezza e la ragionevolezza, pur scontando inevitabili rischi in termini di prevedibilità e uniformità. La decisione della Corte di giustizia, infine, conferma l'attualità di una questione che, andando oltre lo specifico ambito della brevettabilità, risulta determinante per la disciplina dell'attività medico-scientifica: l'opportunità della previsione di definizioni legislative di concetti biologici, quale quello di “embrione umano”, nonché la questione del metodo più adeguato per definirne il contenuto. A tal riguardo, da un lato – modello britannico (cfr. *Human Fertilisation and Embryology Act*, 2008, sec. 1) – è possibile prevedere una definizione dinamica, che operi un rinvio “mobile” al fenomeno scientifico, mediante una definizione che, non prevedendo criteri rigidi (come la fecondazione), risulti idonea a metabolizzare, attraverso l'attività dei giudici (o, nel caso, di autorità indipendenti), il mutamento dello stato delle acquisizioni tecnico-scientifiche; dall'altro lato – modello spagnolo (Ley 14/2006, art. 1) – è possibile utilizzare una definizione statica, la quale, mediante un rinvio “fisso” alla scienza, si fondi sulla selezione di un criterio biologico determinato (lo sviluppo embrionale fino al quattordicesimo giorno dalla fecondazione nella definizione di pre-embrione). In una più ampia prospettiva, la sentenza della Corte di giustizia contribuisce a rafforzare un processo, che, di ridefinizione del rapporto tra attività normativa e attività tecnico-scientifica, che coinvolge anche la giurisprudenza della Corte costituzionale italiana (ex plurimis, sentenze n. 282/2002; 151/2009; 162/2014) e che si fonda sul riconoscimento di una funzione normativa dello “stato delle acquisizioni tecniche scientifiche” quale elemento connotativo fondamentale della disciplina del fenomeno

In conclusione, **un organismo non in grado di svilupparsi in essere umano non è un embrione umano e può essere brevettato. Quindi un ovulo umano manipolato, ma non fecondato, può essere brevettato** ed utilizzato per scopi commerciali: comprato, venduto, utilizzato.

Corte Federale Australiana D'Arcy vs. Myriad Genetics Inc (2014)

FCAFC 115(5 settembre 2014) secondo la Corte federale australiana le sequenze genetiche isolate dal corpo umano sono brevettabili, la sentenza conferma quindi la decisione del 2013 che riconosceva il diritto di Myriad Genetics di brevettare una sequenza della mutazione del gene BRCA1¹¹⁴. La Federal Court aveva focalizzato l'attenzione sulla natura chimica del gene, sostenendo che il suo isolamento dalla molecola di DNA rappresentava una modifica strutturale sufficientemente significativa per poter concedere il brevetto.

Recentemente questa sentenza è stata rovesciata dalla High Court australiana¹¹⁵, che ha sancito la non brevettabilità di una mutazione del gene BRCA1, connessa allo sviluppo di forme di tumore al seno e alle ovaie poiché essa non costituirebbe una *"patentable invention"* ai sensi della s. 18(1)(a) del *Patents Act* del 1990. Il nucleo della pretesa avanzata da Myriad non verterebbe su un composto chimico o su mutazioni strutturali, ma su una sequenza di nucleotidi che ben può essere considerata come "informazione". Il "prodotto", esso sì brevettabile, altro non sarebbe se non il mezzo nel quale risiede l'informazione, che costituisce il nucleo essenziale dell'invenzione per la quale Myriad richiede tutela esclusiva.

Quale destino per gli embrioni criocongelati in caso di disaccordo?

Li chiamano i **"mai nati"**. Sono gli embrioni congelati, protetti in apposite strutture sanitarie in attesa, un giorno, di vedere la luce e di diventare esseri viventi meritevoli di amore ed

scientifico» (Simone Penasa, *La Corte di Giustizia e la ri-definizione del contenuto normativo di "embrione umano": l'ultima (?) fase della "saga" Brüstle*, Nota a: Corte di giustizia, caso C-364/13, in Quaderni costituzionali, 2015 (1 2015), pagg. 213-216 -

114 «Attualmente, la compagnia australiana *Genetic Technologies* detiene la licenza per effettuare in Australia e Nuova Zelanda i test genetici che possono identificare il rischio di queste mutazioni. L'*Advocacy Group Cancer Voices Australia* ha presentato ricorso per contestare la brevettabilità delle sequenze genetiche collegate a tali ricerche, sostenendo che, trattandosi di qualcosa di già esistente in natura, esse non possono essere oggetto di brevetto. Nel febbraio 2013 il loro ricorso era stato rigettato: il giudice aveva infatti sostenuto che isolare una sequenza genetica richiede l'intervento umano e che per tale ragione il brevetto era ammissibile, in conformità con la legge australiana. La sentenza della Corte Federale conferma la decisione precedente, specificando che l'acido nucleico isolato era differente quanto a composizione chimica rispetto al suo stato naturale [...]» (tratto dal sito biodiritto.org il giorno 5 settembre 2014)

115 *D'Arcy v Myriad Genetics Inc [2015] HCA 35, 7 October 2015 S28/2015*

attenzione. Il tema della fecondazione assistita è da sempre delicatissimo: numerose sono le coppie che ricorrono alla pratica dell'inseminazione artificiale nella speranza di poter allargare la propria famiglia. La crioconservazione è il procedimento ottimale per conservare gli ovuli in attesa di essere reimpiantati in madri naturali o surrogate. Cosa accade, però, agli embrioni che non vedranno mai la luce? Mantenere questo “materiale genetico” (terminologia medica) in strutture preposte costa molto, e non tutti possono permettersi di mantenere dei probabili futuri figli

Una recente disputa negli Stati Uniti ha riaperto la polemica.

Il caso risale all'inizio del 2015: un tale Nick Loeb, uomo d'affari americano, e la sua ex fidanzata **Sofia Vergara**, attrice decisamente più nota, **si contendono il possesso di due embrioni fecondati in vitro** poco più di un anno prima; i due, infatti, avevano fatto ricorso alle tecniche riproduttive, per poi tentare una *surrogacy* (fallita), e quindi lasciarsi definitivamente. Ora lui vorrebbe utilizzare gli embrioni e lei invece no, anzi, vorrebbe addirittura distruggerli. L'uomo ha quindi promosso una causa presso un tribunale di Santa Monica in California allo scopo di recuperare i due embrioni fecondati e congelati di sesso femminile e poter così realizzare il proprio desiderio di paternità.

Le domande che il caso solleva sono molte. Può Loeb, per esempio, far impiantare gli embrioni in un'altra donna senza il consenso di Vergara? Di chi sono gli embrioni congelati e che succede in caso di controversia? E ancora: gli embrioni hanno il diritto di nascere?

La risposta dipende anche dalle leggi dei singoli Stati. Negli USA solo 9 Stati hanno leggi precise in materia di fecondazione assistita e di trattamento degli embrioni allorché la coppia titolata a utilizzarli si sia separata. La giurisprudenza, tanto in Usa quanto nell'Unione Europea, prevede che senza il consenso esplicito dei due “genitori” non si possa procedere all'impianto,¹¹⁶ tanto che nelle strutture dove si pratica la crioconservazione si richiedono autorizzazioni specifiche in caso di morte di uno dei due partner. Vergara, attraverso il proprio legale, ha reso noto di aver invero intenzione di mantenere gli embrioni congelati a tempo indeterminato.

Nelle controversie c'è la tendenza a favorire chi è contrario all'impianto. Il desiderio di non diventare genitore sembra insomma essere più forte o, detto in altro modo, la violazione di

116 In Italia, l'art. 6, comma 3 l. 40/2004, permette di cambiare idea solo fino alla produzione degli embrioni e non fino all'impianto («La volontà può essere revocata da ciascuno dei soggetti indicati dal presente comma fino al momento della fecondazione dell'ovulo»).

questa non volontà sembra essere più grave della frustrazione causata dal diniego in caso di disaccordo

I *media*, nel commentare la vicenda, hanno preso posizioni diverse. C'è chi ha detto che bisogna tenere conto del legame genetico: se l'embrione, prodotto tramite eterologa, è figlio biologico solo di uno dei due membri della coppia, starà solo a quest'ultimo decidere la sua sorte. Altri hanno preso a modello il principio che soggiace all'aborto: come sta alla donna la decisione di portare a termine una gravidanza oppure no, così deve essere lasciato anche al maschio uguale scelta. Altri ancora affermano che la situazione della donna e dell'uomo è simmetrica perché entrambi hanno il diritto di diventare genitori così come hanno pari diritto a non diventarlo: privilegiare una parte significherebbe fare un torto all'altra.

Tommaso Scandroglio, in un articolo recente, afferma che «Sono tutte soluzioni erranee perché partono dal presupposto gravemente iniquo che si abbia un diritto sul figlio e che quindi esista un diritto alla genitorialità. Mai si può predicare un diritto su una persona (semmai può esserci un diritto su una prestazione della persona), altrimenti questa diventerebbe “cosa”, oggetto di proprio possesso. La prospettiva deve essere rovesciata. Il punto di vista privilegiato non deve essere quello di Miss Vergara o di Mr. Loeb, bensì dei loro due figli la cui esistenza è sospesa in un freezer. Loro, al pari di moltissimi altri compagni di sventura, hanno il diritto sia a vivere, questa loro condizione di congelamento infatti attenta fortemente al loro diritto alla vita, sia di nascere, dato che non è consono alla dignità della persona umana continuare a vivere in un congelatore. Il problema etico sta nel modo in cui soddisfare questo loro diritto. Espresso nei termini propri della morale naturale, occorre che il fine buono di far nascere questi bambini sia realizzato per il tramite di un'azione il cui oggetto sia altrettanto buono. Mai, infatti, si può compiere il male anche per un fine buono. Il Magistero, al numero 19 dell'istruzione *Dignitas Personae* della Congregazione per la Dottrina della Fede, si occupa di questo caso. Il documento esclude ovviamente che si possano usare per fini sperimentali questi embrioni, perché pratica non consona alla dignità del nascituro e poi perché in tal modo si provocherebbe la loro morte. Farli nascere allora? Qui in linea teorica ci potrebbero essere due soluzioni. La prima: la donna che riceve questi embrioni nel proprio utero non è la loro madre biologica. Il Magistero esclude la liceità di questa ipotesi perché sarebbe acconsentire alla maternità surrogata. È solo la madre naturale che può lecitamente portare alla luce il proprio figlio. Seconda ipotesi: scongelare gli embrioni e impiantarli nell'utero della propria madre biologica. Tra gli studiosi ci sono due posizioni a riguardo. C'è chi accetta questa ipotesi perché la pratica

della fecondazione artificiale, tecnica intrinsecamente malvagia, si sarebbe già conclusa e l'impianto in utero non farebbe parte di questa pratica, bensì sarebbe solo un'azione terapeutica, quindi lecita, volta alla salvezza del figlio per il tramite di una gestazione, quella della madre, anch'essa eticamente accettabile. In buona sostanza si tratterebbe di riportare nell'alveo naturale degli eventi ciò che la fecondazione artificiale aveva distratto dal suo corso.»¹¹⁷ In un quotidiano statunitense¹¹⁸ viene riportata una descrizione dei principali 3 metodi usati dalle Corti per decidere questo tipo di controversie:

- 1) Il *balance approach*, utilizzato in Tennessee, New Jersey, e Pennsylvania, consiste nel soppesare i 2 desideri contrapposti, del partner che desidera tenere gli embrioni e di quello che invece non ne vuole più sapere (un esempio di questo tipo di metodo è il caso *Davis vs. Davis*, di cui se ne parlerà a breve).
- 2) Il *contractual approach*, consiste nel far firmare un vero e proprio contratto pre-concepimento. Esso viene utilizzato in molte cliniche dell'infertilità.
- 3) Il *mutual consent*, il quale prevede il consenso di entrambi le parti per qualsiasi decisione inerente gli embrioni.

Il problema, tuttavia, permane: nonostante l'esistenza di pre-accordi infatti, è moralmente lecito cambiare idea all'improvviso, o decidere di porre fine ad una relazione, in questo caso oggetto di un contratto non sono beni mobili od immobili, bensì esseri viventi, persone in divenire, il che li rende difficilmente oggettivabili e trasponibili su carta.

Non è la prima volta che due individui non sono d'accordo sul destino dei propri embrioni. Il primo caso negli Stati Uniti fu quello di *Davis vs. Davis*: allora era il marito a voler distruggere gli embrioni e la moglie a volerli donare a una coppia senza figli. La Corte suprema aveva dato ragione a lui.¹¹⁹ Il Giudice di merito emise un primo verdetto nel 1989, concedendo alla donna

117 Tommaso Scandroglio, L'embrione a chi lo do? Dove porta la vita Frankenstein, 4 maggio 2015, <http://www.lanuovabq.it/articoli-leembrione-a-chi-lo-do-dove-porta-la-vita-frankenstein-12545.htm>

118 Can Sofia Vergara's Ex Legally Stop Her From Destroying Frozen Embryos?, in <http://jezebel.com/can-sofia-vergaras-ex-legally-stop-her-from-destroying-1698275445>

119 «*The case would be closer if Mary Sue Davis were seeking to use the preembryos herself, but only if she could not achieve parenthood by any other reasonable means. We recognize the trauma that Mary Sue has already experienced and the additional discomfort to which she would be subjected if she opts to attempt IVF again. Still, she would have a reasonable opportunity, through IVF, to try once again to achieve parenthood in all its aspects genetic, gestational, bearing, and rearing. In other words, a mother who wanted a baby but could not have biological children without using the stored embryos would be favored by the court. Because Mary Sue Davis did not want to use the eggs herself, her husband, Junior Davis, won the case.*» *Can Sofia Vergara's Ex Legally Stop Her From Destroying Frozen Embryos?* (<http://jezebel.com/can-sofia-vergaras-ex-legally-stop-her-from-destroying-1698275445>) 4 aprile 2015. La storia è analizzata con completezza da Chiara Lalli:

la custodia dei “pre-embriani” per eventuali e futuri impianti (la sua decisione si era basata sul parere di un geneticista francese, Jérôme Lejeune, chiamato a deporre, il quale aveva affermato che la vita umana inizia al concepimento e che i *preembryos* erano esseri umani).

Junior fece appello alla Corte d'Appello del Tennessee, affermando che la sentenza della corte inferiore aveva violato la legge federale: lo Stato infatti gli richiedeva di diventare diventare genitore contro la sua volontà.

La Corte d'Appello ribaltò la decisione del giudice di merito nel settembre del 1990, sancendo che, non avendo avuto luogo alcuna gravidanza, Junior aveva il diritto di non diventare un genitore contro la sua volontà. La Corte d'Appello assegnò la custodia congiunta dei pre-embriani a Mary Sue e Junior, stabilendo che le parti sarebbero diventate genitori solo nel caso in cui entrambi fossero d'accordo.

Mary Sue fece appello contro tale decisione alla Corte Suprema del Tennessee nel dicembre 1990, contestando la validità costituzionale della sentenza. Nel frattempo entrambe le parti si

«Marie Sue e Junior Lewis DAwis si sposano all'inizio degli anni ottanta e desiderano avere dei figli. Mary Sue rimane incinta ma l'embrione non riesce ad impiantarsi nell'utero e viene abortito. Per cinque volte Mary Sue prova a portare a termine una gravidanza, ma ogni volta l'embrione si arresta nelle tube e non riesce a sopravvivere. L'ultima gravidanza danneggia una tuba della donna e la costringe a subire l'asportazione di entrambe le tube per evitarle gravi rischi di salute. Mary Sue ha 22 anni e non può più avere figli naturalmente. I Davis decidono di ricorrere alla fecondazione in vitro (FIV) [...] Mary Sue viene sottoposta a cicli ormonali per stimolare la produzione di cellule uovo, che vengono poi estratte con una laparoscopia e fecondate con lo sperma del marito; gli embrioni risultanti vengono impiantati nell'utero della donna. Sei tentativi nel corso di quattro anni falliscono. I Davis, allora, cercano di adottare un bambino, ma anche questa strada fallisce a causa del ripensamento della madre naturale. Scoraggiati, tornano dal dottore per un ennesimo tentativo. È il 1988 e un'innovazione delle tecniche di procreazione assistita, la crioconservazione, infonde qualche speranza alla coppia. Nel dicembre 1988 vengono prelevate e fecondate 9 cellule uovo dalle ovaie di Mary Sue; gli embrioni vengono lasciati crescere fino allo stadio di 8 cellule, poi due di essi vengono impiantati e gli altri sette conservati nell'azoto liquido. L'impianto fallisce. Pur avendo preso in considerazione la donazione dei rimanenti embrioni nel caso in cui Mary Sue fosse rimasta incinta, i Davis non prendono una decisione riguardo al destino dei 7 embrioni congelati, né firmano un accordo per disporne in caso di morte o divorzio. **Nel febbraio 1989 Mary Sue e Junior si separano: che fare dei 7 embrioni crioconservati? Mary Sue chiede che le venga riconosciuto il diritto di restare incinta utilizzando gli embrioni congelati, inoltre ella sostiene che essi siano “preborn children” e dunque titolari di diritti propri. Junior chiede invece che sia rispettato il suo diritto a NON diventare padre. Il giudice dà ragione a Mary Sue. L'elemento centrale della sua decisione è costituito dalla definizione dello statuto degli embrioni congelati: sono persone o prodotti? Secondo il giudice gli embrioni sono persone (preborn children) e non prodotti, e la vita personale ha inizio col concepimento. Di conseguenza, la prospettiva più giusta per giungere a decidere del destino degli embrioni è quella del migliore interesse per gli embrioni stessi, senza tenere conto delle aspirazioni dei contendenti. Il supremo interesse degli embrioni, secondo il giudice, è nascere; il supremo interesse degli embrioni è di essere impiantati nell'utero della propria madre [...]**

Il Giudice commette 2 errori grossolani. Il primo è quello di ignorare la distinzione terminologica (e concettuale) tra pre-embrione ed embrione introdotta dalla Commissione Warnock nel 1984, quindi 5 anni prima dell'inizio del procedimento che coinvolge gli embrioni criocongelati. Il secondo, e più grave, è quello di inferire dalla indubbia appartenenza degli embrioni alla specie umana l'attribuzione di un qualche diritto a quegli stessi embrioni. Il passaggio dall'affermare che gli embrioni sono umani all'affermare che sono persone è illegittimo [...] Il giudice finisce per trattarli come una proprietà, li consegna a Mary Sue come se si trattasse di un paio di pantaloni» (Chiara Lalli, *Libertà procreativa*, Liguori ed. (Napoli)2004, pagg. 117-121)

erano risposate ed avevano abbandonato le loro posizioni originali: mentre Mary Sue avrebbe voluto donare i *preembryos* ad una coppia senza figli, Junior voleva distruggerli.

La Corte Suprema risolse il problema di personalità in base al diritto dello Stato del Tennessee affermando che i *preembryos* appartengono ad una "categoria intermedia che dà loro diritto al rispetto speciale a causa del loro potenziale per la vita umana." Anche se i bambini non ancora nati non hanno i diritti legali di una persona già nati, la Corte ha argomentato che meritano maggior rispetto in base alla legge di proprietà a causa del potenziale per la vita. Mary Sue e Junior mancavano di interessi di proprietà dei *preembryos*, ma la corte ha concluso che sono i fornitori del materiale genetico ad avere l'autorità ed il potere di prendere decisioni circa il destino di esso. Nella sua decisione del giugno 1992, il giudice decise quindi che il "fardello" di Junior di sopportare una paternità indesiderata superava di gran lunga la volontà di Mary Sue di donare i *preembryos* ad un'altra coppia. Se il bambino, geneticamente figlio di Junior, fosse nato "presso" un'altra coppia, l'uomo, sostenne la Corte, avrebbe potuto, potenzialmente, perdere sia la sua autonomia sia la sua capacità procreativa. Mary Sue, d'altra parte, poteva ancora ottenere una genitorialità genetica attraverso trattamenti di fecondazione in vitro futuri, anche se i *preembryos* esistenti sarebbero stati distrutti.¹²⁰

Altro caso tristemente è quello di **Natallie Evans (2006)**. Una donna di 35 anni, sterile in seguito a terapie tumorali, che prima di ricorrervi aveva effettuato preventivamente una fecondazione in vitro, concependo sei embrioni poi crioservati presso un centro di sterilità inglese. Nonostante la separazione sopraggiunta dal partner e convivente, spinta da un grande desiderio di maternità, Natallie aveva quindi chiesto il trasferimento degli embrioni in utero, ma l'uomo aveva ritirato il suo consenso.

La Evans si rivolge a tutte le istanze giuridiche presenti in Gran Bretagna. Ma per la legge inglese se l'uomo revoca il consenso all' impianto, il figlio non nascerà mai, anche se la conseguenza è la distruzione dell'embrione (prevista, comunque, dopo cinque anni di conservazione al gelo). La donna non si arrende: si appella alla Corte di Strasburgo che conferma il verdetto sottolineando che i diritti del donatore uomo non sono meno degni di tutela di quelli della donna.¹²¹ La maternità non può certamente essere imposta, avevano

120 Caso *Davis vs. Davis (1992)*, traduzione italiana della scrivente. Il testo in inglese con la sintesi dell'intera vicenda è reperibile sul sito <https://embryo.asu.edu/pages/davis-v-davis-1992>

121 La sintesi della sentenza e della vicenda è reperibile on line in molti siti ma non su quello ufficiale curia.eu

argomentato i giudici, e questo principio deve valere anche per la paternità. Tanto più che si devono considerare anche gli aspetti economici e giuridici dell'essere costretti a diventare padre.¹²²

Oggi le biotecnologie avanzate trovano ormai ampia utilizzazione sia per la ricerca scientifica che per la produzione industriale e, di conseguenza, per l'invenzione biotecnologica si chiedono le stesse forme di tutela proprie di tutte le altre invenzioni.

Tuttavia, anche quando un trovato biotecnologico riesce a soddisfare i requisiti imposti dal sistema brevettuale, permangono ancora forti le resistenze e le difficoltà dal punto di vista etico nell'accettare la brevettabilità del vivente e, spesso, le invenzioni in materia vengono condannate di per sé, per il solo oggetto che le caratterizza, «al limbo della illiceità»¹²³. Si supera in tal modo la distinzione tra norme che disciplinano l'attribuzione di un brevetto e norme «che regolano l'attuazione pratica delle scoperte e delle invenzioni, brevettate o non brevettate»¹²⁴, evidenziata più volte dalla dottrina italiana quanto da quella straniera, soprattutto anglosassone, secondo la quale il sistema dei brevetti sarebbe di per sé «*ethically neutral*» in quanto «*granting a patent is an event from which nothing follows consequentially and inevitably in terms of human action. Therefore patenting cannot be classified as wrong, or even right, but can put into the category of the ethically neutral*»¹²⁵. Tale affermazione si fonda sulla distinzione tra norme che disciplinano

122 Interessante il commento di Chiara Lalli: «Al di là degli aspetti giuridici del caso, vorrei azzardare qualche considerazione su quelli etici. È interessante notare come due dei giudici, dissociandosi in parte dalla sentenza, abbiano affermato che il diritto della donna ad avere un figlio debba essere considerato superiore a quello del partner a ritirare il proprio consenso. Mi pare tuttavia che esista un diritto uguale e opposto a non avere un figlio; e che l'uso dei propri geni rientri in una sfera di autodeterminazione privata che non può essere violata, neppure per impedire che un altro subisca un danno. Immaginiamo che l'embrione non fosse stato ancora concepito, e che i gameti delle due persone coinvolte si trovassero congelati separatamente: penso che in questo caso avremmo qualche difficoltà ad ammettere che il seme dell'uomo potesse venire usato contro il suo consenso. Non riesco a vedere differenze fondamentali tra quest'ultimo caso e quello in esame; direi pertanto che il verdetto della Corte sia giusto, tenendo conto del fatto che l'embrione non è una persona e non può pertanto vantare diritti sui propri geni, che l'uomo non sembra avere assunto impegni giuridicamente validi riguardo all'uso del proprio seme, e che l'embrione si trova ancora in provetta e non nell'utero materno (in caso contrario prevarebbe naturalmente il diritto ancora più fondamentale della donna all'invulnerabilità corporea, che è tanto forte da valere persino nel caso in cui una donna rimanga incinta contro la volontà del partner: questi non avrebbe comunque il diritto di farla abortire)» Chiara Lalli, *Sul caso di Natallie Evans*, 10 marzo 2006, <http://bioetiche.blogspot.it/2006/03/sul-caso-di-natallie-evans.html>

123 Francesco Donato Busnelli, *Opzioni e principi per una disciplina normativa delle biotecnologie avanzate*, in *Riv. Crit. Dir. Priv.*, 1991, pag. 284

124 Come sostiene Adolf Kaufmann, *Riflessioni giuridiche e filosofiche su biotecnologia e bioetica alla soglia del terzo millennio*, in *Riv. dir. civ.* 1988, pag. 228, «delle decisioni normative responsabili non possono essere prese neppure soltanto sulla base del criterio della situazione concreta. Debbono essere capaci di raccogliere consenso, e per questo occorre la loro generalizzazione nel contesto delle conoscenze e delle esperienze di altri: altri studiosi, altri scienziati, altre istituzioni, altre associazioni, altri paesi. Forse in nessun campo il discorso razionale, il dialogo ragionevole interdisciplinare e internazionale è tanto importante quanto nel campo delle biotecnologie»

125 Cfr R.S. Crespi, *Biotechnology Patenting: The Saga Continues*, in *Biotechnology and Genetics Engineering*

l'attribuzione di un brevetto e norme «che regolano l'attuazione pratica delle scoperte e delle invenzioni, brevettate e non brevettate».¹²⁶

In un campo che si apre verso scenari sempre più mutevoli, che superano i singoli ambiti nazionali espandendosi a livello globale, l'analisi giuridica si scontra con non poche difficoltà.

La prima, vista la dimensione in cui si muove la scienza, consiste nella difficile individuazione di principi condivisi ed universalmente validi, capaci di stabilire limiti e regole uguali per tutti.

I principi desumibili dalla Nostra Carta Costituzionale, quali gli articoli 9, 32 e 33 Cost.¹²⁷ offrono spunti interessanti di riflessione, ma non possono esaurire la cornice informativa. Lo stesso vale per il Codice Civile, che all'art. 5 sancisce il principio personalistico per cui «Gli atti di disposizione del proprio corpo sono vietati quando cagionino una diminuzione permanente della integrità fisica, o quando siano altrimenti contrari alla legge, all'ordine pubblico o al buon costume». Il Codice *privacy*, nello specifico l'Autorizzazione al trattamento dei dati genetici¹²⁸, considera l'intero complesso dei dati sensibili sottratto alla piena disponibilità degli stessi interessati, per quanto riguarda i soggetti pubblici, la legittimità del trattamento è subordinata all'esistenza di un'espressa disposizione di legge: sembrerebbe quindi che vengano esclusi totalmente gli interessi economici. Tutto questo non pare sia realizzabile concretamente: è infatti impossibile non considerare gli aspetti economici che vi sono dietro l'informazione genetica¹²⁹: si è già parlato del ricorso alle informazioni genetiche in materia assicurativa e dei rapporti di lavoro; le discriminazioni sociali aumenterebbero nei confronti di coloro che sono geneticamente portati a manifestare determinate patologie genetiche, con danni economici enormi dovuti ad un loro isolamento oppure ad un calo dei consumi per tanti settori ai quali magari questi “malati” non potrebbero più accedervi; la disponibilità sul mercato di beni

Reviews, V. 15 1998 pag 379; V. D'Antonio, *Invenzioni biotecnologiche e modelli giuridici: Europa e Stati Uniti*, Jovene, Napoli, 2004, pag. 55

126 Si veda Giuseppe Sena, *L'importanza della protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche*, in *Riv. Dir. Ind.*, 1990, pag. 75, il quale afferma tuttavia come non si debba trascurare che «con una certa contraddizione logica, diverse norme in tema di brevettabilità prevedano limiti in relazione ad esigenze che possiamo indicare come etiche o politiche, esigenze che attengono tuttavia, come ho accennato, alla attuazione delle invenzioni piuttosto che alla loro brevettabilità»

127 Art. 9 Costituzione Italiana «La Repubblica promuove lo sviluppo della cultura e e della ricerca scientifica e tecnica»; art. 32 «La Repubblica tutela la salute come fondamentale diritto dell'individuo e interesse della collettività, e garantisce cure gratuite agli indigenti. Nessuno può essere obbligato ad un determinato trattamento sanitario obbligatorio se non per disposizione di legge. La legge non può in nessun caso violare i limiti del rispetto della persona umana»; art. 33 «L'arte e la scienza sono libere [...]»

128 Garante per la Protezione dei Dati Personale, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici* 2014, op. cit.

129 Secondo Rodotà le informazioni genetiche, per le loro caratteristiche, assumono particolare rilevanza per la costruzione della personalità, conformando le relazioni all'interno dei gruppi di consanguinei: non vi è perciò alcun motivo per ricondurle alla sfera della patrimonialità, in quanto le stesse sono la radice dell'unicità del sé e, al tempo stesso, proclamano l'impossibilità di una sua totale separazione.

genetici di diverso tipo potrebbe portare ad una “corsa genetica” dove coloro che sono dotati di più mezzi potrebbero reperire le risorse più vantaggiose¹³⁰.

La seconda difficoltà è la consapevolezza, quasi certezza, che il brevetto non serve più a tutelare la paternità scientifica della scoperta, della sua applicazione e dei vari benefici da parte del singolo ricercatore, bensì, a garantire all'azienda titolare del brevetto lo sfruttamento commerciale esclusivo. A ciò si aggiunge che tutto questo non avviene in misura equa in un libero mercato, ma a costi altissimi che poche aziende possono permettersi.¹³¹

Si è già scritto della storica decisione *Diamond v. Chakrabarty*, che ha riconosciuto il diritto di brevettare “qualsiasi cosa sotto il sole sia opera dell'uomo”, e dunque anche un nuovo batterio, sulla base del ragionamento che il fatto che certi microorganismi esistono in natura e sono vivi non ha alcun valore legale: sin da questa decisione è ormai praticamente diffusa la regola della brevettabilità del materiale umano; Richard Lewontin ha osservato addirittura che «i biologi molecolari sono diventati imprenditori»¹³² e che ora si fanno concorrenza sleale per i diritti di privativa sulle loro ricerche.

130 Da un articolo tratto dalla rivista *Panorama*, 8 marzo 2007, «Sono comparsi i *designer babies*, i bambini su misura a seconda dei desideri dei genitori. Per chi dispone di questo desiderio e di 20.000 dollari, basta cliccare sul sito dei *Fertility Institutes* di Los Angeles. Negli USA non esiste una regolamentazione che vieti la selezione del sesso a chi si affida alle tecniche di fecondazione assistita e alla diagnosi degli embrioni così creati. Il programma di selezione del genere, maschile o femminile, è garantito al 99,9% e inoltre viene offerto lo screening per almeno 200 malattie genetiche [...] La scelta del sesso viene effettuata con metodi anche sofisticati, come il *MicroSort*, che utilizza la fluorescenza per colorare i cromosomi X e Y, e che viene usato anche per il liquido seminale. Le tecnologie della riproduzione consentono non solo di identificare gli embrioni affetti da malattie genetiche, ma scegliere il sesso del nascituro, e per effettuare, come in Cina e in India, una selezione definita sociale.» Questa tecnica è oggi oltremodo superata da un tipo di selezione addirittura eugenetica, e non solo sessuale, come dimostra l'articolo tratto da *La Repubblica*, 14 ottobre 2013, *Nasce il figlio su misura, a la carte: una società californiana, la 23and Me, ha ottenuto un brevetto informatico che, grazie al calcolo di un particolare algoritmo, è in grado di calcolare la combinazione perfetta fra gamete femminile e maschile in modo da esaudire le richieste dei futuri genitori di un bambino “perfetto”* (articolo già citato nei capitoli precedenti)

Il 17 gennaio 2008 tutte le riviste internazionali di informazione hanno riportato l'annuncio dato dalla rivista *Stem Cells*, secondo cui un istituto di ricerca privato californiano ha creato 21 embrioni umani clonati, dei quali 5 sono realmente sopravvissuti, mentre 3 sono la reale fotocopia, ottenuti da cellule cutanee di due uomini e dagli ovociti di tre donne, utilizzando la stessa tecnica usata per clonare la famosa pecora Dolly (nel 1996), per approfondimenti si veda l'inserito speciale curato da Mario Pappagallo, ne *Il Corriere della Sera*, 18 gennaio 2008). Il 30 gennaio 2003 la rivista *Cellule Staminali* ha pubblicato l'inchiesta di Silvia Grilli, recatasi negli USA per farsi “clonare” da un celebre medico (tale Panayotis Zavos): ha sostenuto quindi colloqui con medici, analisi curate, accordi sui costi economici dell'operazione, e l'accettazione delle modalità di pagamento le ha consentito di entrare in una lista di candidati per la clonazione (*Cellule Staminali*, anno II, n. 62, 7 febbraio 2003)

131 Anna Falcone, *Tutela della salute e della libertà della ricerca scientifica delle nuove biotecnologie di sintesi in campo genetico*, op. cit., afferma che in questo modo le poche aziende che possono permettersi tali costi vanno a “privatizzare” progressivamente le risorse genetiche del pianeta, compreso il genoma umano, e le conoscenze acquisite circa i suoi tratti codificanti

132 Richard Lewontin, *Il segno del genoma umano e altre illusioni della scienza*, op. cit. pag. 129

In generale è fatto divieto di cessioni del corpo dietro corrispettivo.¹³³ Ma il divieto di fare del corpo e delle sue parti una fonte di lucro per chi vale? Solo per il soggetto del cui corpo si tratta o anche per eventuali terzi una volta effettuata la cessione, a titolo gratuito? La successiva circolazione potrebbe avvenire anche a titolo oneroso, una volta che la parte staccata viene trattata da terzi. Nel famoso caso *Moore* è stato negato al signor M. il diritto di proprietà sulla sua milza e sulle sue cellule e ritenuto invece legittimo il loro sfruttamento da parte dei medici che lo avevano in cura.

Le possibilità di sfruttamento del corpo e delle sue parti hanno quindi messo in luce una nuova dimensione del diritto su sé stessi.¹³⁴ Il problema rimane comunque capire di che natura sia questo diritto e soprattutto che dimensioni ricopre nel momento in cui ricade nella disponibilità di terze persone.

Quindi, si può pensare al corpo e alle sue parti come ad una merce di proprietà di qualcuno che non sia il suo detentore originale? Il brevetto lo si è definito come una “proprietà intellettuale”, ma su che cosa? Sugli oggetti inanimati è scontato, sugli esseri viventi la faccenda diventa più complicata. Tutto dipende dal modo in cui si intendono il corpo e le sue parti.

La prospettiva teorica di tipo riduzionistico-materialistica considera il corpo come un oggetto che l'uomo possiede: il corpo è quindi una dimensione dell’“avere” dell'uomo, quindi, in quanto tale, può essere manipolata, quantificata, e resa disponibile come risorsa per l'uomo stesso.¹³⁵ Pensando al corpo in questo modo, la questione della brevettabilità della vita non si pone nemmeno, perché ciò che è considerato alla stessa stregua di una cosa può divenire proprietà di qualcuno, sia che si tratti del suo detentore originale sia di chiunque ne rivendichi il suo possesso.

La prospettiva teorica di tipo metafisico - personalista, invece, sostiene che l'uomo “è” corpo, riporta quindi la dimensione della corporeità a quella dell’“essere”: è attraverso la corporeità

133 Ad esempio, la Convenzione di Oviedo, all'art. 21, vieta che il corpo umano e le sue parti siano, in quanto tali, fonti di guadagno; la Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea, all'art. 3, vieta di fare del corpo umano e delle sue parti una fonte di lucro

134 A tal proposito Giuseppe Cricenti, in *I diritti sul corpo*, Jovene Editore (Napoli) 2008, mette a confronto le tesi di due insigni filosofi: Locke (nella sua opera *Due trattati sul governo*), secondo il quale ognuno ha il diritto alla proprietà sulla propria persona (questa tesi ha influenzato le regole sulla privacy e sul diritto di autodeterminazione del singolo); e Savigny (*Sistema del diritto romano attuale*), secondo il quale è invece illecito disporre di sé ed è un estremo sostenitore dell'indisponibilità dei diritti della personalità. Fra i due sapienti, vi è un terzo, Foucault, il quale ha invece messo in luce come il potere sul corpo è oggi diffuso in tanti centri di potere, piuttosto che essere concentrato nella mani di uno Stato

135 Elio Sgreccia porta come esempio l'approccio dualistico di Cartesio che, separando la *res cogitans* dalla *res extensa*, pone l'eterogeneità fra pensiero e corpo (Elio Sgreccia, *Corpo e persona*, in Stefano Rodotà (a cura di), *Questioni di bioetica*, Laterza ed. (Roma-Bari) 1997, pagg. 113-114

che si manifesta la persona nella sua essenza e nella sua stessa struttura ontologica; il corpo, in questo caso, non è un mero oggetto di cui poter disporre, ma acquisisce un valore che partecipa della dignità del corpo stesso, per tali motivi non è possibile quindi dargli un prezzo e sfruttarlo commercialmente, riducendolo a merce di scambio.

Oramai il progresso è inarrestabile, nei laboratori vengono prodotti cellule ed organismi sintetici di tutti i tipi¹³⁶, che quindi possono essere brevettati da chiunque.

Nella società della polis genetica le guerre sui brevetti migliori saranno sempre più frequenti, andando ad alimentare anche le attività criminali¹³⁷, che coinvolgeranno tutto ciò che riguarda il mercato genetico: trasferimento improprio di sequenze genetiche, trasferimento di prodotti genetici, violazione di banche di cellule staminali, produzione ed immissione nel mercato di dati genetici, rilascio illecito nell'ambiente di prodotti geneticamente modificati, furto di cellule e/o tessuti, falsificazione della prova di Dna¹³⁸, produzione di organismi geneticamente modificati vietati dalla legge, ed anche indebita appropriazione dei prodotti tutelati con brevetto. Quale soluzione?¹³⁹ Vi è chi ritiene utile rinvenire delle alternative possibili al brevetto,

136 In *ultimis* è del luglio 2015 la notizia del primo neurone sintetico, creato da un team di ricercatori del *Swedish Medical Nanoscience Centre* del Karolinska Institutet, un neurone biosintetico che funziona come quello umano.

137 Carlo Antonio Gobbato, in *Polis genetica e società del futuro*, op. cit., li definisce "crimini a base genetica". La prima indagine penale in Italia su tali crimini è partita da Napoli, nel 2007, ed ha portato a provvedimenti di perquisizione nei confronti di 2 biologi e di un medico per congelamento d'embrioni in vista del loro commercio. Le ipotesi di reato consistevano nel fatto che erano stati venduti, a coppie sterili, embrioni prodotti da altre coppie, con trattamento illecito di ovociti, diagnosi di preimpianto e forme di stimolazione illegali.

138 Pare infatti sia possibile fabbricare in laboratorio sangue e saliva con Dna di persona diversa da quella a cui si dovrebbe riferire. Il dottor Frumkin - fondatore della Nucleix, una società con sede a Tel Aviv - ha scoperto e mostrato come sia invece relativamente facile falsificare una prova del Dna, sostituendo al materiale genetico originale quello di un'altra persona. Frumkin ha ideato due diverse tecniche. La prima prevede l'uso di un piccolo campione (proveniente magari da un capello, o anche da un mozzicone di sigaretta) del Dna che si vuole sostituire a quello originale. Per provare l'efficacia di questo sistema, i ricercatori israeliani hanno preso un campione di sangue appartenente a una donna, hanno rimosso i leucociti (che contengono il Dna) con una centrifuga e poi hanno aggiunto il Dna proveniente dal capello di un uomo, ottenuto con una tecnica standard chiamata amplificazione genomica. Poi hanno inviato il campione alterato a un laboratorio americano che si occupa di analisi forense, che l'ha analizzato normalmente e riconosciuto come appartenente all'uomo. L'altra tecnica non necessita del Dna di una terza persona: è in grado di ricrearlo usando i profili del Dna contenuti nei database delle forze dell'ordine, basati sulla collezione di frammenti di Dna. Una collezione di 425 diversi frammenti di Dna - dicono gli scienziati - è sufficiente per ricreare qualunque profilo.

139 Il **Nuffield Council on Bioethics nel 2002 ha pubblicato un discussion paper intitolato *The ethics of patenting DNA***, con lo scopo di esaminare le problematiche etiche e giuridiche relative ai brevetti genetici, soprattutto per quello che concerne la cura della salute e la ricerca scientifica. I punti chiave del documento:

- Vi sono indubbi benefici apportati alla società dal sistema brevettuale.
- Ci si deve chiedere però se l'applicazione di questo sistema alle sequenze di DNA stia davvero contribuendo agli obiettivi di stimolare l'innovazione per il bene pubblico.
- Le sequenze di DNA sono essenzialmente informazioni genetiche e non possono essere considerate uguali ad una sostanza chimica ai fini del sistema brevettuale: il dibattito sulla possibilità di brevettare le sequenze di DNA necessita di ulteriori approfondimenti.

soprattutto negli Stati Uniti, nelle regole relative al copyright o alla tutela dei marchi.¹⁴⁰ È stata altresì esaminata la possibilità di applicare anche le regole relative ai marchi, soprattutto ove si consideri la creazione *ex novo* di sequenze di Dna. Altro rimedio ancora potrebbe essere l'abbandono dei meccanismi di tipo proprietario e l'abbraccio della condivisione di informazioni (con sistemi di *open access* che si sono sviluppati nel mondo dei software)¹⁴¹.

I requisiti di novità, non ovvietà e utilità richiesti per la brevettazione di sequenze di DNA non sono finora stati applicati in maniera sufficientemente rigorosa e molti brevetti concessi sono di dubbia validità. Vi sono infatti 4 diversi usi per i quali può essere impiegata una sequenza di DNA, in relazione ai quali il Nuffield Council ha diverse raccomandazioni circa l'opportunità di porre brevetti: test diagnostici: applicare i criteri esistenti in modo rigoroso con particolare attenzione alla "non ovvietà" e considerare la possibilità di imporre la concessione di licenze per l'uso del tes; strumenti di ricerca: questo tipo di brevetto dovrebbe essere scoraggiato applicando in modo rigoroso il requisito dell'utilità; terapia genica: questo brevetto dovrebbe essere concesso solo in rari casi perché l'uso di un gene già identificato per la terapia genica non soddisfa il requisito di non ovvietà; proteine terapeutiche: quando il brevetto viene chiesto per una sequenza di DNA che viene usata come proteina terapeutica, dovrebbe applicarsi solo alla specifica proteina descritta. Nell'ultimo capitolo, quello delle conclusioni, si raccomanda che la brevettabilità delle sequenze genetiche segua i criteri previsti dalla legge (comunitaria, statunitense e giapponese) in un'ottica di comparazione ed equilibrio nel rispetto dell'ordine pubblico e dei principi etici, al fine di permettere uno sviluppo nella ricerca senza eccessivi sfruttamenti economici.

140 Arianna Neri, *La tutela delle invenzioni nella biologia sintetica*, op. cit., analizza questi strumenti alternativi al brevetto. «Oggetto del copyright nel diritto statunitense sono le opere dell'ingegno manifestatesi con ogni mezzo di espressione tangibile, che possa essere percepito, riprodotto o comunque comunicato; pertanto le sequenze di Dna dovrebbero rientrare in questa categoria, essendo costituite da nucleotidi chimici stabili. Peraltro nel diritto statunitense un lavoro letterario (protetto da copyright) è definito come un'opera espressa con parole, numeri o altri segni o simboli verbali o numerici, indipendentemente dalla natura dell'oggetto materiale in cui sono contenuti, per cui risulterebbe relativamente agevole includere il Dna in tale definizione, applicando le relative regole giuridiche [...] La dottrina che ha affrontato queste tematiche rileva come nel diritto statunitense il copyright conferisca tutela esclusivamnte alle opere che non monopolizzano una particolare funzione. Se una sequenza di DNA sintetica rappresentasse, quindi, il solo modo di produrre una sequenza di Rna o di un polipeptide cin funzioni particolari, difficilmente potrebbe godere di una forte protezione attraverso tale forma di proprietà intellettuale. Nel caso, invece, in cui vi fossero diverse sequenze di DNA a poter dar luogo a Rna o a polipetidi con particolari funzioni, ogni singola sequenza potrebbe probabilmente ricevere una tutela tramite le regole del copyright.» (pag. 116)

141 Per approfondire, cfr. Arianna Neri, *La tutela delle invenzioni nella biologia sintetica*, op. cit. pagg. 118-119

CONCLUSIONI

Lo sviluppo delle biotecnologie, in particolare della genetica umana, ha subito, in pochi decenni, un'accelerazione sorprendente, a partire dal completamento (non ancora totale) della mappatura del genoma umano. Esso, costituendo (come sostenuto dall'Unesco) l'unità fondamentale di tutti i membri della famiglia "biologica" ed essendo stato dichiarato patrimonio dell'umanità, ha condotto a considerare la genetica come scienza unica per le sue caratteristiche, portatrice di innovazioni ed avanzamenti tecnologici fondamentali per il progresso umano, addirittura (come si è visto in alcuni casi) come scienza determinante per ricavare tutte le informazioni che riguardano l'individuo, sia passate, sia presenti, sia future.¹ Un mutamento in atto, una rivoluzione biologica che va ad incidere in ogni ambito politico, sociale, medico, l'intera esistenza dell'essere umano: il nuovo paradigma della salute come promessa; il ruolo della genetica nella cura della salute (quindi non solo della malattia ma anche del corpo sano); l'avvento della medicina predittiva (con opportunità e rischi connessi); la diffusione della genomica 3.0 e dei test genetici; le prime "cause genetiche" che entrano nelle aule dei Tribunali; le manipolazioni sugli embrioni; il doping genetico; il potenziamento neurologico e genetico; il passaggio dall'etica/medicina curativa all'etica/medicina migliorativa, e tanto altro ancora sono tutti fatti sociali nuovi in aumento.

Le domande da porsi sono: ciò che è scientificamente e tecnicamente realizzabile è eticamente buono o giuridicamente corretto? La vita è plasmabile a piacimento oppure ci sono dei limiti che non devono essere oltrepassati? Fino a che punto sono legittimate o accettabili le nuove tecnologie? Oppure, che tipo di domande dobbiamo porci, come società, sull'uso e la conoscenza di queste tecniche?

La materia in questione è estremamente ricca e complessa, le sue applicazioni sono talmente varie, ricoprono ambiti così eterogenei, producono una mole di dati così straordinaria che risulta difficile ricondurre il tutto ad una categoria omogenea ed unitaria di regole.

Un altro elemento di difficoltà potrebbe risiedere nel fatto che, sintetizzando tutte le varie posizioni dottrinali analizzate e descritte in questo lavoro, vi sono in sostanza due visioni del cd. **"Sistema Stato-Scienza"** che stanno procedendo parallelamente e che sono destinate, in un futuro non troppo lontano, a scontrarsi ed in seguito a prevalere l'una sull'altra.

¹ Si è scritto molto, nei capitoli precedenti, a proposito della medicina predittiva e della genetizzazione della società

La prima idea è legata al concetto della cd. “Repubblica della Scienza”: la scienza è vista come un’istituzione sociale indipendente, che determina con criteri oggettivi una data realtà/situazione ed il diritto che interagisce con essa è pensato come norma tecnica, destinata a recepire le conoscenze così come sono, in maniera quasi a-critica (tanto che si è parlato del diritto quale variabile dipendente delle scienze).² Seguendo tale pensiero viene facile immaginare che le persone, in generale, considerano le biotecnologie ed in particolare la genetica come argomenti estremamente distanti, informati da "saperi" che necessitano, per essere decodificati, di cognizioni specifiche: gli esperti, o gli addetti ai lavori (scienziati, legislatori, tecnocrati) risultano essere troppo lontani dai “profani” (semplici cittadini/pazienti/fruitori dei servizi) dotati di poca o nessuna possibilità di accedere a tali "saperi". È difficile, insomma, pensare che la genetica possa realmente condizionare la vita quotidiana.

D’altro canto però, si deve anche ricordare come sia in atto un fenomeno inverso. Scienza e società/diritto sono reciprocamente intrecciati e si stimolano a vicenda: la scienza è vista come un’istituzione sociale dinamica, impegnata nella definizione di un ordine; parimenti il diritto contribuisce ad individuare quale sia il sapere più rilevante e lo interpreta, attualizzandolo a seconda delle condizioni societarie ed ambientali proprio perché la scienza non è in grado di dare risposte univoche e dirette, ma necessita di diverse interpretazioni (ed è così che nasce la scienza partecipativa e la *citizen veillance* di cui si è parlato nei capitoli precedenti).³ Indipendentemente dalle posizioni che si voglia assumere, un dato è certo: questo nuovo fenomeno (bio)sociale richiede riflessioni sempre più consapevoli ed informate, non solo da parte di coloro che sono in possesso di saperi specifici ed esperti, ma anche da parte di tutti i cittadini. Sembrerebbe opportuno dunque elaborare dei criteri ulteriori, se non addirittura ripensare a certe categorie (bio)giuridiche e tentare così di ricostruire un rapporto di fiducia fra cittadini, scienziati ed istituzioni (società, scienza e politica).

Il ricorso alle regole bioetiche è sicuramente una soluzione, ma da solo non è sufficiente.

Essendo presenti fonti normative plurime nel campo delle scienze attinenti alla persona, viene progressivamente delineandosi anche il ruolo della giurisprudenza civile e penale, per cui la stessa diviene fonte di diritto. Si tratterebbe perciò di una disciplina flessibile ed elastica (tanto

2 L’immagine è quindi quella di una struttura democratica della scienza: gli scienziati costituiscono una comunità di pari gradi (peers), che si autoregola attraverso conoscenze condivise ed autogestite, in assenza di meccanismi coercitivi e di altre forme di autorità. Una comunità che si impone sulla società civile per autorevolezza del suo stesso sapere (così è spiegato da Mariachiara Tallacchini)

3 Sheila Jasanoff parla di “proceduralizzazione cognitiva” del diritto, vale a dire la trasformazione del diritto in un processo di apprendimento in cui molti saperi si confrontano e si fondono

che, nei Paesi di *common law* è ormai frequente il ricorso alle c.d. *sunset-rules* o regole ‘a tempo’); in questo modo la responsabilità primaria delle decisioni in ambito bioetico viene a cadere, in misura crescente, sul giudice⁴, il quale da *peritus peritorum* diviene un esperto scienziato, avvalendosi anche di comitati etici appositamente istituiti. Nel mentre la dottrina dovrebbe impegnarsi nella definizione di soluzioni alternative, a cui istituzioni e giudici possano fare riferimento al momento della risoluzione di una controversia.

In futuro, è molto probabile che verranno promossi ed istituiti comitati etici indipendenti, multidisciplinari e pluralisti a livello nazionale, regionale, locale e della singola istituzione che possano prendere delle decisioni di carattere altamente specializzanti nel campo delle biotecnologie e della salute, affiancando, magari, la figura del magistrato (quasi una sorta di giuria).

L'umano oggi viene inteso come un progetto di stato, un insieme di elementi a disposizione di ricercatori, scienziati, genetisti, se non addirittura come un oggetto di consumo. Non solo: in un futuro non troppo lontano, si potrebbero verificare situazioni in cui i cittadini, per ottenere una determinata terapia (genica) migliorativa o anche semplicemente curativa, ricorreranno alle vie giurisdizionali.⁵ Per il momento il pericolo non sussiste, in quanto le agenzie normative (i Tribunali, i Parlamenti, le stesse aziende sanitarie) accettano i pazienti ed i soggetti sulla base di determinate caratteristiche tecniche; però, quando le società *biotech* avranno raggiunto lo standard “super-uomo”, atteggiamenti di questo tipo saranno prassi. È quindi indispensabile che il diritto sia elaborato ed aggiornato costantemente, alla luce dei risultati scientifici della ricerca.

L'ordinamento dovrà quindi rendersi più flessibile, e saranno i giudici, la giurisprudenza, a decidere, non le leggi.

4 Si vedano gli Atti del Convegno Internazionale di Milano del 2001, *Bioethical Matters and the Courts: Do Judges Make Law?*, pubblicati in *Notizie di Politeia*, n. 65 (2002), Amedeo Santosuosso e Giuseppe Gennari (a cura di). Questi viene così investito di una importante funzione di risoluzione dei conflitti sociali, la quale necessariamente implica o ingloba giudizi di valore: questo concorre quindi ad un mutamento del ruolo della magistratura. Come è emerso da una riflessione recentemente svolta da alcuni dei più eminenti giuristi (teorici e pratici) contemporanei (tra i quali Stephen Breyer, Robert Badinter, Dieter Grimm e Ronald Dworkin) il giudice ha ormai assunto una funzione di selezione dei valori sociali, che era un tempo monopolizzata da altre autorità, quali quella religiosa, politica o militare, oggi prive della necessaria legittimazione morale o comunque di un'effettiva capacità di incidenza sulla società. Il giudiziario, si osserva, viene sempre più trasformandosi in una “secular papacy” (per queste riflessioni si veda l'approfondimento di Giorgio Resta, *Do we own our bodies? Il problema dell'utilizzazione del materiale biologico umano a scopo di ricerca e sfruttamento industriale* in *Pólemos*, n. 2, luglio - dicembre 2008)

5 In realtà questo sta già accadendo, anche se in forma primordiale: si pensi, ad esempio, alle ultime sentenze in merito alla maternità surrogata, alla fecondazione eterologa, oppure alla diagnosi genetica pre impianto, dove sono i genitori a chiedere ai giudici di ottenere questi “vantaggi/ opportunità”.

Come affermato da Stefano Rodotà, che mette in guardia il giurista ed il legislatore dal rischio di pensare al diritto come ad una scorciatoia, o come ad un mezzo autoritario per imporre valori che la dinamica collettiva fatica ad individuare, «è pericolosa la pretesa di regolare tutto, e una volta per sempre, così com'è pericoloso il tentativo di far sopravvivere ad ogni costo categorie giuridiche superate»⁶ Queste considerazioni, però, non devono far propendere per una resa incondizionata del diritto di fronte alla genomica, alla genetica o alle biotecnologie: l'invito è quello a riscoprire «una dimensione giuridica capace di fare i conti con una realtà tanto cambiata, evitando così tanto la tentazione autoritaria, quanto la marginalizzazione»⁷

Oltre all'analisi delle questioni bioetiche e biogiuridiche di tale mutamento globale, questa tesi affronta anche il rapporto che si è instaurato fra le biotecnologie ed il diritto alla *privacy* (così impropriamente chiamato per ragioni di semplificazione: in realtà sarebbe un diritto alla protezione ed al controllo dei dati personali, in questo caso costituiti da dati super-sensibili quali sono i dati genetici). Infatti la rapidità di sviluppo delle bioscienze e la globalizzazione comportano sfide sempre più nuove anche in quest'ambito. La portata della condivisione e della raccolta di dati è aumentata in modo vertiginoso; la tecnologia attuale consente tanto alle imprese private quanto alle autorità pubbliche di utilizzare dati personali, come mai in precedenza, nello svolgimento delle loro attività e, sempre più spesso, gli stessi privati rendono pubbliche sulla rete mondiale informazioni personali che li riguardano (si pensi ai kit genetici venduti e spediti on-line, alle biobanche, ai social network della genomica); senza considerare che il *trend* dei Governi è sempre più verso i cd. *open data ed una sharing economy* orientata sempre più alla condivisione del dato, per cui i cittadini/soggetti interessati decidono come, quando, a chi e cosa mostrare/condividere.⁸ Questo potere è un semplice atto di disposizione o può essere considerato uno dei nuovi diritti di cittadinanza autocreatosi e che lo stesso Stato permette e garantisce? Pensiamo alle grandi multinazionali nel mondo della *tech economy*: sono oramai diventate Stati a sé stanti, con leggi e regole proprie, un'oligarchia di colossi tecnologici, dominatori del sistema economico-sociale globale. Siamo forse passati da un welfare State ad un technology State? E se fossimo proprio noi, come cittadini/utenti, a permettere tutto ciò in quanto usciti dai bisogni ed entrati invece nel mondo dei desideri, dove tutto è realizzabile?

6 Stefano Rodotà, *Ipotesi sul corpo "giuridificato"*, in *Riv. Crit. Dir. Priv.*, 1994, pagg. 467-490

7 Idem

8 Si pensi all'uso dei social network, all'uso delle app nei dispositivi mobili, all'utilizzo dei droni, etc.

Le stesse caratteristiche peculiari del dato genetico come “informazione condivisa” all'interno di una dimensione familiare dimostrano quanto dimostrano quanto siano intersecati il valore della riservatezza e della protezione dei dati personali: infatti, un uso inappropriato dei dati genetici, la loro incontrollata divulgazione, o un accesso indebito da parte di terzi possono danneggiare gravemente il soggetto da cui provengono le informazioni. In primo luogo, la progressiva dematerializzazione del corpo (ed il conseguente legame ormai inscindibile tra corpo e informazioni) e la disponibilità del materiale biologico umano (inteso come *raw material*) implicano la possibilità di accedere alla costituzione genotipica della persona e all'intero bagaglio di informazioni a questa correlato. Di conseguenza, le regole preposte alla circolazione del materiale biologico devono necessariamente considerare, oltre all'ovvio problema delle garanzie dell'integrità corporea, anche quello del controllo sui dati genetici ricavabili dal singolo campione biologico.

In secondo luogo, si parla di dimensione relazionale e collettiva, non più individuale, delle informazioni biologiche (si è più volte elencato, fra le caratteristiche dei dati genetici, l'elemento della strutturale condivisione), ne consegue che la disposizione di campioni di DNA o di informazioni genetiche può avere ricadute particolarmente significative anche sulla sfera giuridica di terze persone.

In terzo luogo, i progressi raggiunti dalle tecniche di raccolta e conservazione del materiale biologico, aumentano le probabilità che tessuti e cellule di una persona si trovino concretamente inseriti in contesti diversi dal corpo di origine e dunque vengano impiegati in momenti e per scopi differenziati.

Infine, non si può trascurare l'incidenza del fenomeno della patrimonializzazione degli attributi della personalità: il corpo, le sue parti e le sue informazioni hanno ormai acquisito un notevole valore commerciale, che va ben al di là dell'immediata utilità terapeutica.

La privacy genetica pone dunque una duplice necessità: sorvegliare sul potenziale discriminatorio di cui possono essere portatori i dati genetici stessi (si pensi agli ambiti lavorativo ed assicurativo, ed anche alle ricerche scientifiche su popolazioni), tenendo conto del carattere immodificabile e permanente dei dati stessi; trovare un equilibrio fra diritto alla riservatezza e dovere di comunicazione.

Un nuovo contratto sociale quindi? Forse sarebbe necessario adeguarvisi. La domanda successiva dovrebbe allora essere: qual è questo nuovo contratto sociale in base al quale l'individuo sarà disposto a cedere i suoi dati ed al tempo stesso poterli controllare?

Un'ipotetica soluzione potrebbe arrivare dalla creazione di protocolli standard di base, poi modellati *ad hoc* a seconda dei casi, oppure creare delle autorizzazioni flessibili con una durata magari limitata nel tempo (e nello spazio): questo renderebbe effettivamente concreta l'idea di *privacy by design*, prevista anche del Nuovo Regolamento Europeo sulla privacy.

Il futuro è nelle nostre mani.

BIBLIOGRAFIA

AA. VV., *Cuadernos de la Fundació Victor Grifols i Lucas, Medicina Predictiva y discriminación*, Fundació Victor Grifols i Lucas (Barcelona), n. 4/ 2001

AA. VV., *I quaderni dello sportello scuola. La nuova frontiera della bioetica*, Ufficio Scuola della Curia Arcivescovile di Milano e Istituto Superiore di Scienze religiose di Milano (a cura di), Centro Ambrosiano (Milano), 2001

AA. VV., *Manipolazioni degli embrioni umani e terapia con cellule staminali. Aspetti scientifici, etici e giuridici*, Centro Diocesano per la Pastorale della Salute (a cura di), (Udine), 2002

ABELS GABRIEL, *Genetic Engineering as a Social Problem*, Blackwell Encyclopedia of Sociology, Ritzer George (ed.), Blackwell Publishing (Oxford), 2007

AGAR NICHOLAS, *Liberal eugenics. In defence of Human Enhancement*, Blackwell Publishing (Oxford), 2004

AGAR NICHOLAS, *Thoughts about our species' future: themes from Humanity's end: why we should reject radical enhancement*, in *Journal of Evolution and Technology*, vol. 21/2010, 2, pagg. 23 ss.

AGLIALORO GIUSEPPE, *Il diritto delle biotecnologie*, Giappichelli (Torino), 2001

ANNAS J. GEORGE, *Why we should ban human cloning*, in *The New England Journal of Medicine*, July 9, 1998

ALLEN L. ANITA, *Genetic privacy: emerging concepts and values*, in *Genetic secrets: protecting privacy and confidentiality in the Genetic Era*, Yale University Press (New Haven - London), 1997

ANDREWS LORY, NELKIN DOROTHY, *Homo Economicus. Commercialization of Body*

Tissue in the Age of Biotechnology, in *Hastings Cent. Rep.*, 1998, pagg. 30 ss.

ANDREWS LORY, NELKIN DOROTHY, *Il mercato del corpo. Il commercio dei tessuti umani nell'era biotecnologica*, Marzano Maria Michela e Parisoli Luca (a cura di) Giuffrè (Milano), 2002

ARAMINI MICHELE, *Bioetica e religioni*, Paoline editoriale libri (Milano) 2007

ARDIGO' ACHILLE, *Società e salute. Lineamenti di sociologia sanitaria*, Franco Angeli (Milano) 2010

ASBURY KATHRIN, PLOMIN ROBERT, *G come geni. L'impatto della genetica sull'apprendimento*, Raffaello Cortina Editore (Milano) 2015

ATTADEMO GIANLUCA, *Bioteologie e natura umana: un rischio per l'autocomprensione del genere o una questione di giustizia?* In *Filosofia e Teologia*, 1/2007, pagg. 100 ss.

AYME' S., MATTHIJS G., SOINI S., *Patenting and licensing in genetic testing*, in *European Journal of Human Genetics* (2008), 16, s3 - s9

BACCHINI FABIO, *Persone potenziali e libertà. Il fantasma dell'embrione, l'ombra dell'eugenica*, Baldini Castoldi Dalai editore (Milano) 2006

BALDASSARRE ANTONIO, voce *I diritti inviolabili*, in *Enc. Giuridica*, vol. XI, Treccani

BALDINI GIANNI, *Diritti della persona e procreazione artificiale. Relazione tra sistema CEDU, ordinamento comunitario e ordinamento interno. Riflessioni su valore e portata delle decisioni della Corte Europea dei Diritti dell'Uomo prima e dopo la ratifica del Trattato di Lisbona*, in www.personaedanno.it/biodiritto - bioetica

BALISTRERI MAURIZIO, *In merito alle procedure che permettono di correggere le anomalie mitocondriali del nascituro: questioni etiche e prospettive giuridiche*, in *Biolaw Journal - Rivista di biodiritto* n. 2/2015, pagg. 61 ss.

BAYER RONALD, *Public Health Policy and the AIDS Epidemic: an End to HIV Exceptionalism?* in *New Eng. J. Med.*, 1991, 324, pag. 1500 ss.

BARBERA AUGUSTO, *Art. 2*, in G. Bianca (a cura di) *Commentario della Costituzione: principi fondamentali*, artt. 1 - 12, Zanichelli (Bologna - Roma), 1975

BARCELLONA PIETRO, GARUFI TOMMASO, *Il furto dell'anima. La narrazione post - umana*, Dedalo edizioni (Bari), 2008

BAUMAN ZYGMUNT, *Il disagio della postmodernità*, Mondadori (Milano), 2002

BAUMAN ZYGMUNT, *La società dell'incertezza*, Il Mulino (Bologna), 1999

BAYER RONALD, *Public Health Policy and the AIDS Epidemic: an end to HIV Exceptionalism?*, in *New England Journal of Medicine*, 1991, 324, pagg. 1500 ss.

BEATRICE GIULIO, *Regole necessarie nei rapporti tra genoma e privacy*, in *Il diritto alla salute alle soglie del terzo millennio. Profili di ordine etico, giuridico ed economico*, Lorenzo Chieffi (a cura di), Giappichelli (Torino), 2002

BERGHÉ LORETI ADRIANA, LUCA MARINI, *La protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche*, in *Il diritto dell'Unione Europea*, 1998, pagg. 773 ss.

BERLINGUER GIOVANNI, GARRAFA VOLNEI, *Il nostro corpo in vendita. Cellule, organi, DNA e pezzi di ricambio*, Baldini e Castoldi (Milano), 2000

BIN ROBERTO, *Diritti e argomenti. Il bilanciamento degli interessi nella giurisprudenza costituzionale*, Giuffrè ed. (Milano), 1992

BOBBIO NORBERTO, *L'età dei diritti*, Einaudi ed. (Milano) 1990

BOCCIA STEFANIA, BENEDETTO SIMONE, GUALANO MARIA ROSARIA, AGODI

ANTONELLA, COVIELLO DOMENICO, DAGNA BRICARELLI FRANCESCA, DALLAPICCOLA BRUNO, DI MARIA EMILIO, GENUARDI MAURIZIO, RICCIARDI WALTER (a cura di), *La Genomica in Sanità Pubblica. Sintesi delle evidenze e delle conoscenze disponibili sull'utilizzo della genomica a fini di prevenzione*, in GENISAP Network, http://www.istituti.unicatt.it/igiene_1820.html

BOMPIANI ADRIANO, *Il progetto di raccomandazione del consiglio d'Europa sull'utilizzazione di materiale biologico di origine umana e le biobanche*, in *Iustitia* (2006), fasc. 1, pagg. 55 ss.

BOMPIANI ADRIANO, BROVEDANI ENNIO, CIROTTI CARLO, *Nuova genetica. Nuove responsabilità*, San Paolo ed. (Cinisello Balsamo - Milano), 1997

BONCINELLI EDOARDO, *I nostri geni. La natura biologica dell'uomo e le frontiere della ricerca*, Einaudi (Torino), 1998

BOEING NIELS, *L'invasione delle nanotecnologie. Cosa sono e come funzionano. I nuovi microrobot invisibili che colonizzeranno il mondo*, Orme editori (Milano) 2005

BORSELLINO PATRIZIA, *Bioetica tra autonomia e diritto*, Zadig ed. (Milano), 1999

BORSELLINO PATRIZIA, *Bioetica tra "moralì" e diritto*, Raffaello Cortina Editore (Milano), 2010

BORSELLINO PATRIZIA, SALARDI SILVIA (a cura di), *Genetica: opportunità, rischi, garanzie*, in *Notizie di Politeia*, n. 108 / 2012

BRITISH MEDICAL ASSOCIATION, *Boosting your brainpower: ethical aspects of cognitive enhancements. A discussion paper from British Medical Association, British Medical Association (London)2007*

BUCCI L.M., PAGANELLI M., VENTURA A., VENTURA F., CEKESTI R., *Osservazioni etiche e implicazioni medico - legali in materia di test genetici*, in *Med. e Mor.*, 2005. n. 4

BUIATTI MARCELLO, *Le biotecnologie. L'ingegneria genetica fra biologia, etica e mercato*, Il Mulino (Bologna) 2004

CAFERRA VITO MARINO, *Diritti della persona e Stato sociale. Il diritto dei servizi socio - sanitari*, Zanichelli (Bologna), 1997

CALIFANO LICIA (a cura di), *Corte costituzionale e diritti fondamentali*, Giappichelli editore (Torino), 2004

CALZOLARI ALESSIA, NAPOLITANO MARIAROSA, BRAVO ELENA, *Review of the Italian Current Legislation on Research Biobanking Activities on the Eve of the Participation of National Biobanks' Network in the Legal Consortium BBMRI-ERIC*, in *Biopreservation and Biobanking*, Volume 11, Number 2, 2013

CAMPIGLIO CRISTINA, *I brevetti biotecnologici nel diritto comunitario*, in *Dir. Comm. Int.*, 1999, pagg. 849 e ss.

CANGUILHEM GEORGES, *Il normale e il patologico*, Piccola Biblioteca Einaudi (Torino), 1998

CAPELLA BELLVER VICENTE, *Clonare? Etica e diritto di fronte alla clonazione umana*, Giappichelli (Torino), 2002

CAPUCCI PIER LUIGI (a cura di), *Il corpo tecnologico. L'influenza delle tecnologie sul corpo e sulle sue facoltà*, Baskerville (Bologna), 1994

CARDIA CARLO, *Genesi dei diritti umani*, Giappichelli ed. (Torino), 2003

CARTABIA MARTA, *L'universalità dei diritti umani nell'età dei nuovi diritti*, in *Quad. Cost.*, n. 3/2009, pag. 537 ss.

CASINI MARINA, SARTEA CLAUDIO, *La consulenza genetica in Italia: problemi, regole di*

consenso informato, trattamento dei dati genetici e privacy, in *Med. e Mor.*, 2009, n. 6, pag. 1121 ss.

CASONATO CARLO, *Bioetica e pluralismo nello Stato Costituzionale*, in Carlo Casonato, Cinzia Piciocchi (a cura di), *Biodiritto in dialogo*, Cedam ed. (Padova), 2006

CASONATO CARLO, *Diritto, diritti ed eugenetica: prime considerazioni su un discorso giuridico altamente problematico*, in *Humanitas*, n. 4, 2004, pagg. 841 ss.

CASONATO CARLO, BUSATTA LUCIA, PENASA SIMONE, PICIOCCHI CINZIA, TOMASI MARTA (a cura di), *Il biodiritto ed i suoi confini: definizioni, dialoghi, interazioni*, Quaderni della facoltà di giurisprudenza di Trento (Trento), 2014

CASONATO CARLO, PICIOCCHI CINZIA, VERONESI PAOLO (a cura di), *I dati genetici nel biodiritto: Forum di Biodiritto 2009*, Cedam ed. (Assago), 2011

CATALLOZZI MARINA, *Dati sanitari e dati genetici: una frontiera aperta?*, in *La Nuova Giur. Civ. Comm.*, n. 6/2009

CHADWICK RUTH, *Therapy, Enhancement and Improvement*, in B. Gordijn., R. Chadwick, *Medical Enhancement and Posthumanity*, Springer (New York) 2008

CHIEFFI LORENZO, *Analisi genetica e tutela del diritto alla riservatezza. Il bilanciamento tra il diritto di conoscere e quello di ignorare le proprie informazioni biologiche*, <http://www.personaedanno.it/ingegneriagenetica>

CHIEFFI LORENZO, *Le informazioni sul patrimonio genetico tra diritti del singolo e interessi pubblici*, in *Rivista Telematica Giuridica Associazione Italiana dei Costituzionalisti*, 2011, n. 4

CICERI MASSIMO, *Eugenetica e politica*, in <http://www.cronologia.leonardo.it/ciceri2.html>

CIRILLO FRANCESCO M., *La progressiva conoscenza del genoma umano: tutela della persona e problemi giuridici connessi con la protezione dei dati genetici*, in *Giurispr. It.*, n.

11/2002

CODELUPPI VANNI, *Il Biocapitalismo. Verso lo sfruttamento integrale di corpi, cervelli ed emozioni*, Bollati Boringhieri (Torino), 2008

COLLANA DEL CENTRO DI BIOETICA (ISTITUTO AUXIOLOGICO ITALIANO), *Genetica e medicina predittiva: verso un nuovo modello di medicina?* Bresciani Carlo (a cura di), Giuffrè editore (Milano), 2000

COLLINS FRANCIS, *The language of life: DNA and the Revolution in Personalized Medicine*, HarperCollins Publishers (New York) 2010

CONSIGLIO DEI DIRITTI GENETICI, AA. VV., *Il gene invadente. Riduzionismo, brevettabilità e governance dell'innovazione biotech*, Baldini Castoldi Dalai (Milano), 2006

CONTI ADELAIDE, DELBON PAOLA, PATERNOSTER MARIANO, RICCI GIOVANNA, *I test genetici: etica, deontologia, responsabilità*, Collana di Medicina Legale, Criminologia e Deontologia Medica, Giuffrè ed. (Milano), 2007

CORBELLINI GILBERTO, *EBM. Medicina basata sull'evoluzione*, Editori Laterza (Roma - Bari) 2007

CORBELLINI GILBERTO, DONGHI PINO, MASSARENTI ARMANDO, *Biblioetica. Dizionario per l'uso*, Einaudi (Torino), 2006

COSTA GIOVANNI, *Scelte procreative e responsabilità. Genetica, giustizia, obblighi verso le generazioni future*, Firenze University Press, 2005

R. S. CRESPI, *Biotechnology Patenting: The Saga Continues*, in *Biotechnology and Genetics Engineering Reviews*, vol. 15/1998

CRICENTI GIUSEPPE, *I diritti sul corpo*, Pubblicazioni del Dipartimento di Scienze Giuridiche Università degli Studi di Roma «La Sapienza», Jovene editore (Napoli), 2008

CROCE MARCO, *Genetica umana e diritto: problemi e prospettive*, in U. Breccia, A. Pizzorusso (a cura di R. Romboli), *Atti di disposizione del proprio corpo*, Plus ed. - Pisa University Press (Pisa) 2007, *Atti del Seminario del 24 novembre 2006*, pagg. 87 ss. (disponibile anche sul sito <http://www.juragentium.unifi.it/it/surveys/rights/croce.htm>)

D'ALOIA ANTONIO (a cura di), *Biotecnologie e valori costituzionali. Il contributo della giustizia costituzionale*, Giappichelli, Torino (2005)

D'ANTONIO VIRGILIO, *Invenzioni biotecnologiche e modelli giuridici: Europa e Stati Uniti*, Jovene editore (Napoli), 2004

D'AVACK LORENZO, *Diritti dell'uomo e biotecnologie: un conflitto da arbitrare*, in *Filosofia del diritto - Journal of Legal Philosophy*, vol. 1 / 2013, Il Mulino (Bologna)

D'AVACK LORENZO, *Il diritto alle proprie origini tra segreto, anonimato e verità nella PMA con donatori/trici di gameti*, in *Dir. Fam. e delle Persone*, n. 2, 2012, pagg. 815 ss.

D'AVACK LORENZO, *Verso un antideestino. Biotecnologie e scelte di vita*, Giappichelli (Torino), 2004

DANIORE VITTORIO, *Il biomarket. Le nuove opportunità della ricerca biomedica nel mercato globale*, Sigma Tau Il Sole 24 Ore (Milano), 2005

DARRYL R.J. MACER, *Human DNA: Law and Policy. International and comparative perspectives*, Kluwer Law International (The Hague - London - Boston), 1997

DAWAN DANIELA, *Aspetti giuridici di operazioni sul genoma umano*, in *Giur. Merito*, 2000, n. 2, pagg. 548 ss.

DAWKINS RICHARD, *Il gene egoista*, Mondadori ed. (Milano), 1976

DA RE ANTONIO, *Il paradigma dell'umanizzazione e la giusta relazione medico - malato*, in

Per una medicina umana, Etica per le professioni, Proget edizioni (Albignasego - Padova), n. 1/2014

DE BENOIST ALAIN, *Le sfide della postmodernità. Sguardi sul terzo millennio*, Arianna editrice (Casalecchio Bologna), 2003

DE GRAZIA DAVID, *Human Identity and Bioethics*, Cambridge University Press (New York), 2005

DEIBEL ERIC, *Open Source and Synthetic Biology: Openness and the Translation of DNA into Informatic Formats and Vice Versa*, in *Notizie di Politeia*, Giorgia Guerra, Alessia Muratorio, Daniele Ruggiu (a cura di), *La biologia sintetica in questione. Una prima analisi giuridica*, n. 113/ 2014

DE ROBBIO ANTONELLA, *Biobanche e proprietà intellettuale: commons o caveat?* *Bibliotime*, anno XIII, numero 3 (novembre 2010), reperibile on-line sul sito <http://www.aib.it/aib/sezioni/emr/bibtime/num-xiii-3/derobbio.htm>

DI LELLA FRANCESCA, *Ambiti di rilevanza e tutela dei dati genetici*, in *Dir. e Giur.*, 2009

DI MAURO ERNESTO, *Annuario genetico. Genomi, clonazioni, cellule staminali, OGM, terapia genica*, Ediesse ed. (Roma), 2002

DI MARZIO RAFFAELLA, *Manipolazioni genetiche della vita umana. Legittimazione e possibilità del discorso giuridico*, in *Riv. Crit. Dir. Priv.*, 2003, pagg. 521 ss.

DIURNI AMALIA, *Esperienze di regolamentazione della diagnostica genetica*, in *Danno e Resp.*, 2010, n. 7, pagg. 667 ss.

DONATO BUSNELLI FRANCESCO, *Opzioni e principi per una disciplina normativa delle biotecnologie avanzate*, in *Riv.Crit.Dir.Priv.*, 1991

DONISI CARMINE, *Gli enigmi della medicina predittiva*, in Lorenzo Chieffi (a cura di), *Il*

diritto alla salute alle soglie del terzo millennio. Profili di ordine etico, giuridico ed economico, Giappichelli (Torino), 2002, pagg. 187 ss.

DOVE S. EDWARD, KNOPPERS M. BARTHA, ZAWATI H. MAN, *An ethics safe harbor for international genomics research?* in *Genome Medicine*, 2013, vol. 5, pagg. 99 ss.

DULBECCO RENATO, *La mappa della vita. L'interpretazione del codice genetico: una rivoluzione scientifica al servizio dell'umanità* (Nuova edizione ampliata), Sperling & Kupfer ed. (Milano), 2005

ELGER S. BERNICE, CAPLAN L. ARTHUR, *Consent and anonymization in research involving biobanks*, in *European Molecular Biology Organization, EMBO Reports*, vol. 7, no. 7, 2006

ELLIOTT CARL, *Better than well: American medicine meets the American dream*, W.W. Norton&Company, New York 2004

ENCICLOPEDIA DI BIOETICA E SCIENZA GIURIDICA, vol. II, Edizioni Scientifiche Italiane, 2009

EP (European Parliament), *Resolution on the Ethical and Legal Problems of Genetic Engineering*, in *Official Journal*, 1989, C96, 165

ESPOSITO ROBERTO, *Bios. Biopolitica e filosofia*, Einaudi (Torino) 2004

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, *Data storage and DNA banking for biomedical research: technical, social and legal issues*, in *European Journal of Human Genetics* (2003) 11, Suppl 2, s8 - s10

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, *Genetic Information and testing in insurance and employment: technical, social and ethical issues*, in *European Journal of Human Genetics* (2003) 11, Suppl 2, s11 - s 12

EUSEBI LUCIANO, *Problemi aperti circa le condotte incidenti sulla vita umana*, in *Riv. It. Med. Legale*, 2012, n. 3, pagg. 855 ss.

EVERETT MARGARETH, *The social life of genes: privacy, property and the new genetics*, in *Social Science and Med.*, 53 (2003)

FAELLI TOMMASO, *La tutela delle invenzioni biotecnologiche in Europa: prime valutazioni d'insieme*, *Riv. di Dir. Ind.*, 2001, Parte prima

FALCONE ANNA, *Tutela della salute e della libertà della ricerca scientifica nelle nuove biotecnologie di sintesi in campo genetico. Dai brevetti "biotech" ai modelli "open source"*, in *BioLaw Journal, Rivista di BioDiritto*, n. 1/2014

FANUELE CHIARA, *Conservazione di dati genetici e privacy: modelli stranieri e peculiarità italiane*, in *Dir. Pen. e Processo*, n. 1/2011

FANUELE CHIARA, *Dati genetici e procedimento penale*, Problemi attuali della giustizia penale, Cedam edizioni (Milano) 2009

FARALLI CARLA (a cura di), *Bioetica e biodiritto. Problemi e casi materiali*, Giappichelli edizioni (Torino), 2010

FARALLI CARLA, *Verso una nuova e diversa forma di discriminazione: la discriminazione genetica*, in *Notizie di Politeia*, XXV, 96, 2009, pagg. 97 ss.

FARALLI CARLA (a cura di), *Salute e Società, Consenso informato in medicina: aspetti etici e giuridici*, Franco Angeli (Bologna), anno XI - n. 3/2012

FARALLI CARLA, GALLETTI MATTEO (a cura di), *Biobanche ed informazioni genetiche. Problemi etici e giuridici*, Aracne ed. (Roma), 2011

FARRELLY COLIN, *Gene Patents and Justice*, in *The Journal of Value Inquiry* (2007), 41, 147 - 163

FARRELLY COLIN, *Genes and equality*, in *Journal of Medical Ethics* (2004), 30, 587 - 592

FARRELLY COLIN, *Genetic Justice Must Track Genetic Complexity*, in *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics* (2008), 17, 45 - 53

FARRELLY COLIN, *The Genetic Difference Principle*, in *The American Journal of Bioethics*, 2004, 4(2): W21-W28

FEINBERG JOEL, *The Child's Right to an Open Future*, in *Freedom and Fullfillment*, Princeton University Press (Princeton), 1992

FERENTE LAURA TUNDO (a cura di), *Etica della vita: le nuove frontiere*, edizioni Dedalo (Bari), 2006

FERRANDO GILDA, *Diritto e scienze della vita. Cellule e tessuti nelle recenti direttive europee*, in *Famiglia*, 2005, pagg. 1157 e ss.

FERRARESE MARIA ROSARIA, *Diritto sconfinato. Inventiva giuridica e spazi nel mondo globale*, Editori Laterza (Roma - Bari) 2006

FERRARI FRANCO GIUSEPPE, *Biotechnologie e diritto costituzionale*, in *Dir. Pubbl. Comp. Eur.*, n. 4 /2002, pagg. 1563 ss.

FERRARI SIMONA, ROMEO GIOVANNI, *La terapia genica*, in Stefano Canestrari, Gilda Ferrando, C.M. Mazzoni, Stefano Rodotà, Paolo Zatti, (a cura di), *Trattato di Biodiritto, Il Governo del Corpo* Tomo I, Giuffrè ed.(Milano), 2003

FONDAZIONEISTUD, *Implicazioni etiche, sociali, economiche e cliniche della diagnostica predittiva in Italia ed all'estero*, Programma Scienziati in Azienda - XII edizione, Stresa 26 settembre 2011- 27 luglio 2012, (a cura di) Alessandro Gori, Anastasia Andriotto, Bianca Lauro Geruso, Erica Bertinotti, Francesca Artibani, Marco Salerno, Valeria Stivani

FORNERO GIOVANNI, *Bioetica cattolica e bioetica laica (con un Poscritto 2009)*, Mondadori ed., (Milano), 2009

FUNGHI PATRIZIA, GIUNTA FAUSTO, PAONESSA CATERINA, *Medicina, bioetica e diritto. I problemi e la loro dimensione normativa*, Ets ed. (Pisa), 2012

FUKUYAMA FRANCIS, *La Grande Distruzione. La natura umana e la ricostruzione di un nuovo ordine sociale*, Baldini & Castoldi (Milano), 1999

FUKUYAMA FRANCIS, *L'uomo oltre l'uomo. Le conseguenze della rivoluzione biotecnologica*, Mondadori (Milano), 2006

GAINOTTI SABINA, SPAGNOLO G. ANTONIO, *Test genetici: a che punto siamo in Europa?*, in *Med. e Mor.*, 2004, n. 4, pagg. 737 ss.

GALIMBERTI UMBERTO, *Psiche e techne. L'uomo nell'età della tecnica*, Feltrinelli ed. (Milano), 1999

GALLETTI MATTEO, VERZA ANNALISA, ZULLO SILVIA (a cura di), *Bioetica, diritto e diritti*, Volume II - Bioetica, Gedit ed. (Bologna), 2006

GARCIA TAMARA, SANDLER RONALD, *Enhancing Justice? In Nanoethics*, vol. 2 (2008) pagg. 277 ss.

GAROFALO LORELLA, MELE VINCENZA, *Approccio bioetico e biogiuridico al counseling genetico per la malattia di Alzheimer*, in *Med. e Mor.*, 2001, n. 1

GARREAU JOEL, *Radical evolution. Corpo, mente, anima. Come genetica, robotica e nanotecnologia stanno cambiando il nostro futuro*, Sperling & Kupfer ed. (Milano), 2007

GENSABELLA FURNARI MARIANNA (a cura di), *Le sfide della genetica. Conoscere, prevenire, curare, modificare*, Rubettino ed. (Soveria Mannelli), 2006

GERMAN NATIONAL ETHICS COUNCIL, *Biobanks for research*, Nationaler Ethikrat (Berlin) 2004

GIAMMARINARO MARIA GRAZIA, *Luci ed ombre della Carta Europea dei diritti*, in *Bioetica*, 2001, 4, pagg. 710 ss.

GILBERT WALTER, *A vision of the Grail*, on *The Code of Codes. Scientific and Social Issues in the Human Genome Project*, Harvard University Press, Cambridge (Mass.), 1992

GLOVER JONATHAN, *Choosing children. Genes, disability and design*, Clarendon Press (Oxford), 2006

GOBBATO CARLO ANTONIO, *Dalla biopolitica alla polis genetica?* Mauro Giacca e Carlo Antonio Gobbato (a cura di), *Polis genetica e società del futuro*, in *Salute e Società*, Franco Angeli (Bologna), anno IX, n. 3/2010

GOLLUST SARAH E., HULL SARA CHANDROS, WILFOND BENJAMIN S., *Limitations of Direct to Consumer Advertising for Clinical Genetic Testing*, in *Journal of American Medical Association*, october 9, 2002, vol. 288, n. 14

GOTTWEIS HERBERT, ZATLOUKAL K., *Biobank governance: Trends and perspectives*, *Pathobiology* 74(4): 206-211 (2007)

GRAHAM GORDON, *Genes. A philosophical inquiry*, Routledge (London - New York) 2002

GREELY HENRY T., *The Human Genome diversity project: ethical, legal and social issues*, in *Genetics (Issues of social justice)*, The Pilgrim Press (Cleveland, Ohio) 1998

GRIFFERO TONINO (a cura di), *Corpi virtuali*, in *Rivista di Estetica*, 27, 3 /2004

GUERRA GIORGIA, *Regole e responsabilità in nanomedicina. Profili giuridici delle nuove tecnologie biomediche*, Cedam ed. (Padova), 2008

GUERRA GIORGIA, MURATORIO ALESSIA, RUGGIU DANIELE, *Notizie di Politeia, La biologia sintetica in questione. Una prima analisi giuridica*, n. 113/ 2014

GYMREK MELISSA, MCGUIRE AMY L., GOLAN DAVID, HALPERIN ERAN, ERLICH YANIV, *Identifying Personal Genomes by Surname Inference*, *Science* 18 January 2013: Vol. 339 no. 6117, pagg. 321-324

HABERMAS JÜRGEN, *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*, Piccola Biblioteca Einaudi (Torino), 2001

HALL S. STEPHEN, *I superfarmaci dell'immortalità. Come l'industria mondiale si prepara a sfidare il tabù della morte e a prolungare illimitatamente la nostra vita*, Orme editori (Milano), 2004

HANSSON M. G. *Ethics and biobanks*, in *British Journal of Cancer*, 100, 1, 2009, pagg. 8 ss.

HARPER S. PETER, *What do we mean by Genetic Testing?* In *Journal of Medical Genetics*, 1997, 34, pagg. 749 ss.

HARRIS JOHN, *Wonderwoman e Superman. Manipolazione genetica e futuro dell'uomo*, Baldini & Castoldi (Milano), 1992

HARRIS JOHN, *Enhancing Evolution. The ethical Case for making better people*, Princeton University Press (Princeton - Oxford) 2007

HARRIS JOHN, KEYWOOD KIRSTY, *Ignorance, Information and Autonomy*, in *Theoretical Medicine*, 2001, n. 22, pagg. 415 ss.

HELLMANN DEBORAH, *What can makes genetic discrimination exceptional?* in *American Journal of Law and Medicine*, 2003, n. 29, pagg. 77 ss.

HERSHEY D. ALFRED, CHASE MARTHA, *Independent functions of viral protein and*

nucleic acid in growth of bacteriophage, in *Journal of Genetic Physiology*, 36, 1952

HOWARD CARMEN HEIDI, BORRY PASCAL, *Survey of European clinical geneticists on awareness, experiences and attitudes towards direct - to - consumer genetic testing*, in *Genome Medicine*, 2013, vol. 5, pagg. 55 ss.

HYMAN E. STEVEN, *La neuroetica evolve: progressi della scienza che studia il cervello*, (a cura di) The European Dana Alliance for the brain (Losanna), aggiornamento 2007

HUDSON ALASTAIR, *Equity and Trusts*, Routledge-Cavendish (London) 2009

HUSTEAD JOANNE L., GOLDMAN JANIORI, *Genetics and Privacy*, in *American Journal of Law and Medicine*, n. 28, vol. 2/3, 2002, pagg. 285 ss.

HUXLEY JULIAN, *Nuove bottiglie per vino nuovo / New Bottles for New Wine*, Chatto&Windus, London, 1957 (traduzione italiana reperibile sul sito <http://www.estropico.com>)

IRTI NATALINO, *Il salvagente della forma*, Laterza ed. (Roma - Bari), 2007

IRTI NATALINO, *Norma e luoghi. Problemi di geo - diritto*, Laterza ed. (Roma - Bari), 2006

JASANOFF SHEILA, *La scienza davanti ai giudici*, Giuffrè ed. (Milano) 2001

JASANOFF SHEILA, *Fabbriche della natura. Biotecnologie e democrazia*, Il Saggiatore ed. (Milano) 2008

JONAS HANS, *Tecnica, medicina ed etica. Prassi del principio di responsabilità*, Einaudi ed. (Torino), 1997

JONAS HANS, *Il principio responsabilità. Un'etica per la civiltà tecnologica*, Einaudi ed. (Torino), 2002

JORDAN BERTRAND, *Gli impostori della genetica*, Einaudi ed. (Torino), 2002

JORDAN BERTRAND, *I mercanti di cloni*, Nottetempo ed. (Roma), 2005

KAUFMANN ADOLF *Riflessioni giuridiche e filosofiche su biotecnologia e bioetica alla soglia del terzo millennio*, in *Riv. dir. civ.*, 1988

KASS R. LEON, *La sfida della bioetica. La vita, la libertà e la difesa della dignità umana*, Lindau ed. (Torino) 2007

KENNEDY KATHLEEN, VERONESI UMBERTO, *Apriamo le porte alla scienza. Un dialogo fra scienza, filosofia e politica sugli obiettivi e la responsabilità della ricerca*, Sperling & Kupfer ed. (Milano), 2006

KERA DENISA *Bionetworking over DNA and biosocial interfaces: Connecting policy and design*, in *Genomics, Society and Policy*, 6, 2010, pagg. 47 ss., disponibile su <http://www.hss.ed.ac.uk/genomics/V6N1/documents/Kerafinal.pdf>

KLUG S. WILLIAM, KUMMINGS MICHEAL R., SPENCER CHARLOTTE A., *Concetti di genetica*, Pearson ed. (Milano), 2007

KOLATA GINA, *Cloni. Da Dolly all'uomo?* Raffaello Cortina ed. (Milano), 1998

KNOPPERS BARTHA MARIA, *Consent to personal genomics and privacy*, in *European Molecular Biology Organization, EMBO Reports*, vol. 11, no. 6, 2010

KUCHN BRIDGET M., *Risks and benefits of Direct to Consumer Genetic Testing remain unclear*, in *Journal of American Medical Association*, vol. 300, n. 14 October 1, 2001

LAFFITTE JEAN, DE PAULA IGNACIO CARRASCO (a cura di), *Le nuove frontiere della genetica e il rischio dell'eugenetica. Atti del congresso in occasione della quindicesima assemblea generale dei membri*, Città del Vaticano, 20 - 21 febbraio 2009, Libreria editrice

Vaticana (Città del Vaticano), 2009

LALLI CHIARA, *Libertà procreativa*, Liguori ed. (Napoli) 2004

LALLI CHIARA, *Lisa dagli occhi blu (o Jennifer Capriati)*, in <http://bioetiche.blogspot.it/2007/02/lisa-dagli-occhi-blu-o-jennifer.html>

LAMB DAVID, *Il confine della vita. Morte cerebrale ed etica dei trapianti*, Il Mulino (Bologna), 1987

LANZERATH DIRK, *La sfida dell'enhancement: antropotecniche ed ethos medico*, in *Bioetica e biopolitica. Persona, Società, e Stato* (vol. 4), Rubettino ed. (Soveria Mannelli), 2009

LAUNIS VEIKKO, RÄIKKÄ JUHA (edited by) *Genetic Democracy. Philosophical perspectives*, Springer ed. (New York), 2008

LAURIE GRAEME, *Genetic Privacy. A challenge to Medical-Legal Norms*, Cambridge University Press (Cambridge), 2002

LEBACQZ KAREN, *Fair shares: is the Genome Project just?* In *Genetics (issues of social justice)*, The Pilgrim Press (Cleveland, Ohio), 1998

LEBACQZ KAREN, *Genetic Privacy: no deal for the poor*, in *Genetics (issues of social justice)*, The Pilgrim Press (Cleveland, Ohio), 1998

LECALDANO EUGENIO, *Bioetica. Le scelte morali*, Laterza ed (Roma - Bari), 2009

LEE JONES NANCY, SMITH ALISON, *Genetic Information: legal issues relating to discrimination and privacy*, in *Genetic Discrimination*, Nova Science Publishers (New York), 2008

LENTI LEONARDO, *La procreazione artificiale. Genoma della persona e attribuzione della paternità*, Cedam ed. (Padova), 1993

LEWONTIN RICHARD, *Il segno del genoma umano e altre illusioni della scienza*, Laterza editori (Roma - Bari), 2002

LOI MICHELE, *Giustizia e genetica*, Collana di etica pratica diretta da Mordacci Roberto, Mondadori (Milano) 2011

LORENZON SARA, *La regolamentazione delle biobanche all'incrocio tra diritto dell'Unione e discrezionalità legislativa nazionale: alla ricerca di un punto di equilibrio tra riservatezza e libertà di ricerca scientifica*, In Forum Biodiritto 2010
<http://www.biodiritto.eu/sito/images/stories/lorenzonforum2010papersito.pdf>

LORETI BERGHÈ ADRIANA, MARINI LUCA *La protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche*, in *Il diritto dell'Unione Europea*, 1998, pagg. 773 ss.

LUNSHOF JEANTINE .E. *From genetic privacy to open consent*, in *Nature Reviews Genetics*, May 9, 5, 2008, pagg. 406 ss.

MACIOTTI MATTEO, *Proprietà, informazione ed interessi nella disciplina delle biobanche a fini di ricerca*, *La Nuova Giur.Civ.Comm.*, n. 7-8 luglio/agosto 2008

MACIOTTI MATTEO, UMBERTO IZZO, MATTIA BARBARESCHI, GIOVANNI PASCUZZI, *La disciplina giuridica delle biobanche*, *Pathologica* 2008, 100:86-101

MAE - WAN HO, *Ingegneria genetica. Le biotecnologie tra scienza e business*, Derive e approdi (Roma), 2001

MARASSI MASSIMO, *I fini della tecnoscienza e le ragioni dell'etica*, in Francesco Botturi (a cura di), *Prospettiva dell'azione e figure del bene*, Vita e Pensiero ed. (Milano), 2008

MARCHESINI ROBERTO, *Post - human. Verso nuovi modelli di esistenza*, Bollati Borlingheri ed. (Torino) 2005

MARZANO MICHELA, *Etica oggi. Fecondazione eterologa, «guerra giusta», nuova morale sessuale e altre grandi questioni contemporanee*, Erickson ed.(Trento), 2011

MASCALZONI DEBORAH (Editor), *Ethics, Law and Governance of Biobanking. National, European and International Approaches*, Springer ed. (Dordrecht, Heidelberg, New York, London), 2015

MATHIEU VITTORIO, *Privacy e dignità dell'uomo. Una teoria della persona*, Giappichelli ed. (Torino), 2004

MAZZONI COSIMO MARCO (a cura di), *Etica della ricerca biologica*, Fondazione Carlo Marchi - Leo S. Olschki (Fiesole), 2000

MAZZONI COSIMO MARCO (a cura di), *Una norma giuridica per la bioetica*, Il Mulino ed. (Bologna), 1998

MCCONNELL TERRANCE, *Genetic enhancement, Human Nature, and Rights*, in *Journal of Medicine and Philosophy*, 2010, 35, pagg. 410 ss.

MCCONNELL TERRANCE, *Genetic enhancement and Moral Attitudes Toward the Given*, in *Journal of Applied Philosophy*, 2011, vol. 28, no. 4

MCGEE GLENN, *Gene patents can be ethical*, Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics, Fall 1998

MENESINI VITTORIO, *Introduzione allo studio giuridico della nuova genetica*, Giuffrè ed.(Milano), 2003

MERZ JOHN F., CHO MILDRED K., *Diseases genes are not patentable: a rebuttal of McGee*, Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics, Fall 1998

MERZAGORA MATTEO, *Scienza da vedere. L'immaginario scientifico sul grande e sul piccolo schermo*, Sironi ed. (Milano), 2006

MIETH DIETMAR, *La dittatura dei geni: la biotecnica fra fattibilità e dignità umana*, Queriniana ed. (Brescia), 2003

MILANO GIANNA, PALMERINI CHIARA, *La rivoluzione delle cellule staminali*, Feltrinelli ed. (Milano), 2005

MORI MAURIZIO, *Manuale di bioetica. Verso una civiltà biomedica secolarizzata*, Le Lettere ed. (Firenze), 2010

MORIN EDGAR, *La vita della Vita*, vol. 2 de *Il metodo*, Raffaello Cortina ed. (Milano), 2004

MENUZ VINCENT, HURLIMANN THIERRY, GODARD BÉATRICE, *Is Human Enhancement also a Personal Matter? Science and Engineering Ethics*, 2011 (http://www.medsp.umontreal.ca/IRSPUM_DB/pdf/25971.pdf)

MERTON K. ROBERT, *Science and democratic social structure*, in *Social theory and social structure* The Free Press, New York, 1968 (Enlarged edition), pagg. 604 ss.

MONDUCCI JURI, *Diritti della persona e trattamento dei dati particolari*, Giuffrè ed. (Milano), 2003

MONDUCCI JURI, *Il dato genetico tra autodeterminazione informativa e discriminazione genotipica*, Bononia University Press (collana Seminario Giuridico Università di Bologna), 2014

MONDUCCI JURI, *Regole ulteriori di trattamento per categoria di titolari*, in Bravo F. Monducci J., *Le condizioni di liceità al trattamento dei dati*, in Monducci J., Sartor G., *Il codice in materia di protezione dei dati personali. Commentario al d.lgs. 30 giugno 2003, n. 196*, Cedam ed. (Milano) 2004

MURPHY TIMOTHY F, LAPPE' MARC A. (editors), *Justice and the Human Genome Project*, University of California Press, (Berkeley, Los Angeles, London), 1994

MURRAY H. THOMAS, *Genetic exceptionalism and future diaries: is genetic information different from other medical information?* In *Genetic secrets: protecting privacy and confidentiality in the Genetic Era*, Yale University Press (New Haven - London), 1997

NANIA ROBERTO, RIDOLA PAOLO (a cura di), *I diritti costituzionali, vol. I*, seconda edizione riveduta ed ampliata, Giappichelli ed. (Torino), 2006

NANIA ROBERTO, RIDOLA PAOLO (a cura di), *I diritti costituzionali, vol. II*, seconda edizione riveduta ed ampliata, Giappichelli ed. (Torino), 2006

NASCIMENTO SUSANA, GUIMARÃES PEREIRA ÂNGELA, GHEZZI ALESSIA, *From citizen Science to Do It Yourself Science, European Commission, Joint Research Center Science and Policy Reports* (2014)

NATIONAL ACADEMY OF SCIENCES, *Privacy issues in biomedical research: proceedings of Forum on November 1, 1997*, National Academy Press (Washington D.C.), 1998

NATIONAL HEALTH MEDICAL RESEARCH COUNCIL AUSTRALIAN HEALTH ETHICS COMMITTEE (NHMRC), *Protection of Human Genetic Information*, Discussion Paper 66, August 2002

NEGROTTI MASSIMO (a cura di), *Capire l'artificiale. Dall'analogia all'integrazione uomo - macchina*, Bollati Boringhieri ed. (Torino), 1990

NERI ARIANNA, *La tutela delle invenzioni nella biologia sintetica: i limiti dei brevetti e i possibili sistemi alternativi*, in *Notizie di Politeia, La biologia sintetica in questione. Una prima analisi giuridica*, Guerra giorgia, Alessia Muratorio, Daniele Ruggiu (a cura di), n. 113 / 2014

NERI DEMETRIO, *La bioetica in laboratorio. Cellule staminali, clonazione e salute umana*, Editori Laterza ed.(Roma - Bari) 2005

NOVELLI GIUSEPPE, PIETRANGELI ILENIA, *I campioni biologici*, in *Libera circolazione e protezione dei dati personali*, tomo II, (a cura di) Paolo Cendon Giuffrè ed (Milano)2005

OCCHIPINTI ANDREINA, *Tutela della vita e dignità umana*, Utet Giuridica ed. (Torino), 2008

PACE ALESSANDRO, *Nome soggettività ed identità personale*, in *Giur. Cost.*, 1994, 1, pagg. 103 ss.

PALAZZANI LAURA, *Il concetto di persona fra bioetica e diritto*, Giappichelli ed.(Torino), 2006

PALAZZANI LAURA, *Il potenziamento umano. Tecnoscienza, etica e diritto*, Giappichelli ed. (Torino) 2015

PALAZZANI LAURA (a cura di), *Gen-ius. La consulenza tra genetica e diritto*, Studium ed. (Roma), 2011

PALAZZANI LAURA, *Le biobanche come problema per il biodiritto*, in *Iustitia* (2006), fasc. 1, pagg. 31 ss.

PALAZZANI LAURA, NEPI LEONARDO (a cura di), *Gen-ius. Consulenza genetica e normative europee*, Studium ed. (Roma) 2012

PALMERINI ERICA, *Informazione genetica e tutela della persona. Implicazioni giuridiche delle analisi genetiche*, Ets ed.(Pisa), 2004

PASCUZZI GIOVANNI, IZZO UMBERTO, MACILLOTTI MATTEO, *Comparative Issues in the Governance of Research Biobanks*, Springer ed.(Dordrecht) 2012

PAVONE ILJA R., *La Convenzione Europea sulla biomedicina*, Giuffrè ed. (Milano), 2009

PENASA SIMONE, *La Corte di giustizia e la ri-definizione del contenuto normativo di “embrione umano”: l'ultima (?) fase della “saga” Brüstle*, in *Quaderni Costituzionali*, n.1/2015

PENASA SIMONE, *Opening the Pandora Box: la Corte di Giustizia nuovamente di fronte alla definizione di “embrione umano”*, in *Quaderni Costituzionali*, n. 3/2013

PESSINA ADRIANO, *Bioetica. L'uomo sperimentale*, Mondadori ed. (Milano), 2000

PETERMANN THOMAS, *Human Dignity and genetic tests*, in AA.VV., *Sanctity of life and human dignity* (edited by Kurt Bayerts), Kluwer Academic Publishers (Dordrecht, Boston, London), 1996

PETRONE MARINA, *Trattamento dei dati genetici e tutela della persona*, in *Fam. e Dir.*, 2007, 8, 9, pagg. 893 ss.

PIAZZA ALBERTO, *Le biobanche: tra genetica e biodiritto*, in *Iustitia* (2006), fasc. 1, pagg. 41 ss.

PICIOCCHI CINZIA, *La Convenzione di Oviedo sui diritti dell'uomo e la biomedicina: verso una bioetica europea?* In *Dir. Pubbl. Comp. Eur.*, 2001, III, pagg. 1301 ss.

PIEVANI TELMO, *Introduzione alla filosofia della biologia*, Laterza ed. (Roma - Bari), 2010

PISTOI SERGIO, *Il Dna incontra Facebook. Viaggio nel supermarket della genetica*, Marsilio ed. (Padova) 2012

PITCH TAMAR, *Nuovi diritti, vecchi diritti*, in *Incontri di studio vol. I: Soggetti, diritti, conflitti: percorsi di ridefinizione*, Federico Gustavo Pizzetti e Marzia Rosti (a cura di), Giuffrè ed. (Milano), 2007, pagg. 25 ss.

PIZZOFERRATO ALBERTO, *Brevetto per invenzioni e biotecnologie*, in *Trattato di Diritto Commerciale e di Diritto Pubblico dell'economia*, vol. ventottesimo, Cedam ed. (Padova), 2002

PONTIFICIA ACADEMIA PRO VITA, *Riflessioni sulla clonazione*, Libreria Editr. Vaticana (Città del Vaticano), 1997

RAFFIOTTA EDOARDO C., *Appunti in materia di diritto all'identità digitale*, in *Quad. Cost.*, 26 gennaio 2010 (reperibile sul sito www.forumcostituzionale.it)

RAMBELLI PAOLO, *La direttiva europea sulla protezione delle invenzioni biotecnologiche*, in *Contr. e Impr.*, 1999, pagg. 492 ss.

RAO ROBERT, *Genes and Spleens: Property, Contract, or Privacy Rights in the Human Body?* in *Journal of Law, Medicine and Ethics* 2007, pagg. 371 ss.

RAO ROBERT, *Property, privacy and the Human Body*, *Boston Univ. Law Rev.*, 2000, April 80(2):359-460

REBULLA PAOLO, LECCHI LUCILLA, GIOVANELLI SILVIA, BUTTI BARBARA, SALVATERRA ELENA, *Biobanking in the year 2007*, *Transfus. Med. Hemoterap.*, 2007, 34:286-292 (July, 6 2007)

RESNIK B. DAVID, *The Moral Significance of the Therapy_Enhancement Distinction in Human Genetics*, in *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics*, no. 9, 365-377

RESTA GIORGIO, *Do we own our bodies? Il problema dell'utilizzazione del materiale biologico umano a scopo di ricerca e sfruttamento industriale*, in *Pólemos*, n. 2, luglio - dicembre 2008

RICCI LOMBARDI MARIELLA, *Fabbricare bambini? La questione dell'embrione tra nuova medicina e genetica*, Vita e Pensiero, Pubblicazioni Università Cattolica (Milano), 1996

RIDLEY MATT, *Genoma. L'autobiografia di una specie in 23 capitoli*, In Star Libri ed.(Torino) 2002

RIFKIN JEREMY, *Il secolo biotech. Il commercio genetico e l'inizio di una nuova era*, Baldini Castoldi Dalai ed. (Milano) 2003

ROBERTSON JOHN A., *Human cloning and the challenge of regulation*, *The New England*

Journal of Medicine, July 9, 1998

RODOTÀ STEFANO, *Le informazioni genetiche*, in *Società dell'informazione. Tutela della riservatezza. Atti del Convegno (Stresa, 16 - 17 maggio 1997)*, Giuffrè ed. (Milano)

RODOTA' STEFANO, *La vita e le regole. Fra diritto e non diritto*, Feltrinelli ed.(Milano), 2006

RODOTA' STEFANO, *Il diritto di avere diritti*, Laterza ed. (Roma - Bari), 2012

RODOTA' STEFANO, *Il mondo della rete. Quali i diritti, quali i vincoli*, Laterza ed. (Roma - Bari), 2014

RODOTÀ STEFANO, *Ipotesi sul corpo "giuridificato"*, in *Riv. Crit. Dir. Priv.*, 1994, pagg. 467 ss.

RODOTA' STEFANO, *Nuovi soggetti, nuovi diritti, nuovi conflitti*, in *Incontri di studio vol. I: Soggetti, diritti, conflitti: percorsi di ridefinizione*, Federico Gustavo Pizzetti e Marzia Rosti (a cura di), Giuffrè ed. (Milano), 2007, pagg. 7 ss.

RODOTÀ STEFANO (a cura di), *Questioni di bioetica*, Laterza edizioni (Roma-Bari) 1997

ROSE NIKOLAS, *La politica della vita*, Piccola Biblioteca Einaudi ed. (Torino), 2008

SALARDI SILVIA, *Ethical and legal implications of interventions on "unpatients": therapeutic v. non therapeutic treatments*, in *Biolaw Journal - Rivista di Biodiritto*, n. 1/2014

SALARDI SILVIA, *Test genetici fra determinismo e libertà*, Giappichelli ed. (Torino), 2010

SALARIS GIUSEPPE, *Progresso scientifico e diritti della persona*, in *I diritti della persona. tutela civile, penale, amministrativa*, Paolo Cendon (a cura di), vol. I, Utet Giuridica (Torino), 2008

SALVATERRA ELENA, LECCHI LUCILLA, GIOVANELLI SILVIA, BUTTI BARBARA, BARDELLA MARIA TERESA, BERTAZZI PIER ALBERTO, BOSARI SILVANO, COGGI GUIDO, COVIELLO A. DOMENICO, LALATTA FAUSTINA, MOGGIO MAURIZIO, NOSOTTI MARIO, ZANELLA ALBERTO, REBULLA PAOLO, *Banking together*, in *European Molecular Biology Organization, Embo Reports*, Vol. 9, no. 4, 2008

SANDEL J. MICHAEL, *The case against perfection. Ethics in age of genetic engineering*, Harvard University Press (Cambridge - Massachussets and London), 2007

SANDOR JUDITH, VENTURA MARCO (a cura di), *L'Unesco e la Bioetica*, Celab ed. (Budapest), 2008 (reperibile sul sito http://web.ceu.hu/celab/unesco_ita.pdf)

SANTOSUOSSO AMEDEO, *Corpo e libertà. Una storia tra diritto e scienza*, Raffaello Cortina ed. (Milano), 2001

SANTOSUOSSO AMEDEO, *Integrità della persona, medicina e biologia: art. 3 della Carta di Nizza*, in *Danno e Resp.*, 2002, 8-9, pagg. 809 ss.

SANTOSUOSSO AMEDEO, *Diritto, scienza e nuove tecnologie*, Cedam ed. (Assago), 2011

SANTOSUOSSO AMEDEO, *Persone fisiche e confini biologici: chi determina chi*, in *Polit. del diritto*, 2002, n. 3

SANTOSUOSSO AMEDEO, GENNARI GIUSEPPE, (a cura di), Atti del Convegno Internazionale di Milano del 2001, *Bioethical Matters and the Courts: Do Judges Make Law?*, pubblicati in *Notizie di Politeia*, n. 65 (2002)

SANTOSUOSSO AMEDEO, GOODENOUGH R. OLIVER, TOMASI MARTA, *The impact of Technology and Science on Legal Studies and Practice*, Pavia University Press (Pavia) 2015

SANTOSUOSSO AMEDEO, REDI CARLO ALBERTO, GARAGNA SILVIA,

ZUCCOTTI MAURIZIO (a cura di), *I giudici davanti alla genetica*, Ibis Collegio Ghislieri ed.(Pavia), 2002

SAVULESCU JULIAN, RUUD TER MEULEN, KAHANE GUY, *Enhancing Human Capacities*, Wiley -Blackwell (Chicester, UK) 2011

SCALABRELLI MOIKA, *Diritti umani*, in *Medicina legale ed infortunistica. Trattato di Medicina Legale e scienze affini*, vol. IX, Cedam ed.(Assago), 2008, pagg. 249 ss.

SCARPELLI UBERTO, *Bioetica, alla ricerca dei principi*, in *Quaderni de Le Scienze*, n. 88/1996

SCARPELLI UBERTI, *Bioetica laica*, Einaudi ed. (Milano), 1998

SCHERMER MAARTJE, *On the argument that enhancement is cheating*, *Journal of Medical Ethics*, 34 (2008), pagg. 85 ss.

SCHIAVONE ALDO, *Storia e destino*, Einaudi ed. (Torino) 2007

SCOLA ANGELO (a cura di), *Quale vita? La bioetica in questione*, Mondadori ed.(Milano) 1998

SEMPLICI STEFANO, *Bioetica. Le domande, i conflitti, le leggi*, Morcelliana ed.(Brescia), 2007

SENA GIUSEPPE, *L'importanza della protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche*, in *Riv. Dir. Ind.*, 1990, I, pagg. 95 ss.

SEVERINO EMANUELE, *Legge e caso*, Adelphi ed. (Milano) 1979

SEVERINO EMANUELE, *Sull'embrione*, Rizzoli ed. (Milano), 2005

SFEZ LUCIEN, *Il sogno biotecnologico*, Mondadori ed. (Milano), 2002

SHIVA VANDANA, *Biopirateria. Il saccheggio della natura e dei saperi indigeni*, Cuen ed. (Napoli) 2001

SILVER LEE, *Remaking Eden. Cloning, Genetic engineering and the Future of Humankind?* Phoenix Giant Paperback (London) 1998

SINGER PETER, *Ripensare la vita. Tecnologia e bioetica: una nuova morale per il mondo moderno*, Il Saggiatore ed. (Milano), 2000

SOMMAGGIO PAOLO, *Tecnoentusiasti e tecnofobici: l'umano in transizione* in *Jus* n. 2 (2012), pagg. 301 ss.

SOMMAGGIO PAOLO, *Il gene di Socrate*, in *Diritto e Bioetica. Le questioni fondamentali*, Francesca Poggi (a cura di), Carrocci ed. (Roma), 2013

SOMMAGGIO PAOLO, *La consulenza genetica: un ponte tra autopoiesi ed autotrascendimento*, in *Tigor: Rivista di Scienze della Comunicazione*, 2010, n. 2

SPADARO ANTONINO, *La sentenza Brüstle sugli embrioni: molti pregi e altrettanti difetti*, in *Quaderni Costituzionali*, 3 maggio 2012, articolo pubblicato anche in http://www.forumcostituzionale.it/site/images/stories/pdf/documenti_forum/giurisprudenza/corte_giustizia/0010_spadaro.pdf

SPAGNOLO G. ANTONIO, CICERONE MARINA, MINACORI ROBERTA, *Biobanche: aspetti etici della conservazione del materiale biologico umano*, in *Iustitia* (2006), pagg. 63 ss.

SPAVENTA ELEANOR, *Il genetic privacy Act*, *Riv. Crit. Dir. Priv.*, 1997, pagg. 245 ss.

STANZIONE MARIA GABRIELLA, *Principio di precauzione e diritto alla salute. Profili di diritto comparato*, in www.comparazionedirittocivile.it, 2010, 2 (ultima consultazione 20 marzo 2014)

STEFANINI ELISA, in *Dati genetici condivisi: una nuova frontiera per la privacy* (Dir. Pubbl. Comp. Eur., 2008, III trim, pagg. 1223 ss.

STEFANINI ELISA, *Dati genetici e diritti fondamentali: profili di diritto comparato ed europeo*, Cedam (Padova), 2008

STEWART ALISON, BRICE PHILIPPA, BURTON HILARY, PHAROAH PAUL, SANDERSON SIMON, ZIMMERN RON, *Genetics, health care and public policy. An Introduction to public health genetics*, Cambridge University Press (Cambridge), 2007

STOCK GREGORY, *Riprogettare gli esseri umani. L'impatto dell'ingegneria genetica sul destino biologico della nostra specie*, Orme ed. (Milano) 2004

TAKALA TUIJA, *Genetic Ignorance and Reasonable Paternalism*, in *Theoretical Medicine*, no. 22, 485-591

TALLACCHINI MARIACHIARA, *Dalle biobanche ai "Genetic Social Networks". Immaginari giuridici e regolazione di materiali biologici e informazioni*, in *Materiali per una storia della cultura giuridica*, a. XLIII, n. 1, giugno 2013

TALLACCHINI MARIACHIARA, *Stato di Scienza? Tecnoscienza, policy e diritto*, in *federalismi.it*, n. 16/2005

TALLACCHINI MARIACHIARA, *To bind or not bind? European ethics as soft law*, in *Science and Democracy. Making knowledge and making power in the biosciences and beyond*, Stephen Hilgartner, Clark A. Miller and Rob Hagendijk Rotledge (ed. London NY) 2015

TALLACCHINI MARIACHIARA, BIGGERI ANNIBALE, *Information and Communication Technologies, Genes, and Peer-Production of knowledge to empower Citizens'Health*, in *Science and Engineering Ethics*, Vol. 21-July 2015, Springer ed.

TALLACCHINI MARIACHIARA, BOUCHER PHILIP, NASCIMENTO SUSANA, *Emerging ICT for Citizens' Veillance. Theoretical and Practical Insights*, European

Commission – Joint Research Centre, 2014, in <http://publications.jrc.ec.europa.eu/>

TALLACCHINI MARIACHIARA, MORENO AGUILAR ESTEFANIA, GEMO MONICA, NICHOLSON NICHOLAS, RANA ANTONIA, *Open Data in Health: how knowledge may generate trust, Report on the Workshop held at JRC, Ispra, Italy, 18 November 2014*, 2014, in <http://publications.jrc.ec.europa.eu/>

TAMINO GIANNI, *Il bivio genetico. Salute e biotecnologie tra ricerca e mercato*, Ambiente ed. (Milano), 2001

TAMINO GIANNI, PRATESI FABRIZIA, *Ladri di geni. Dalle manipolazioni genetiche ai brevetti sul vivente*, Editori Riuniti (Roma), 2001

TARANTINO ANTONIO, *Natura umana e libertà in bioetica*, Edizioni Scientifiche Italiane (Napoli), 2011

TARANTINO GIOVANNI (a cura di), *Vita, libertà e sicurezza della persona nella Costituzione Italiana e nella Dichiarazione Universale dei diritti dell'uomo*, Edizioni Scientifiche Italiane (Napoli), 2008

THE NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS, *The ethics of patenting DNA* (London) 2002

TOMASI MARTA, *Ipertrofia di una scienza: genetizzazione dei diritti?* In A. Perez Miras, E.C. Raffiotta, G.M. Teruel Lozano (a cura di), *Sfide per i diritti della persona dinanzi ai problemi del XXI secolo: Vita e Scienza*, Aranzadi ed. (Barcelona, Madrid, Pamplona) 2013

VAN EL G CARLA, CORNEL C MARTINA, *Genetic testing and common disorders in a public health framework. Recommendations of the European Society of Human Genetics*, in *European Journal of Human Genetics* (2011), 19, pagg. 377 ss.

VERONESI UMBERTO (a cura di), *La fecondazione assistita. Riflessioni di otto grandi giuristi*, Il Corriere della Sera – Fondazione Umberto Veronesi (Milano), 2005

VESCOVI ANGELO, *La cura che viene da dentro. La grande promessa delle cellule staminali e le alternative alla clonazione*, Mondadori ed. (Milano) 2005

VEZZONI PAOLO, *Si può clonare un essere umano?* Laterza ed. (Roma - Bari), 2003

VOLPI MAURO (a cura di), *Le biotecnologie: certezze e interrogativi*, Il Mulino ed. (Bologna), 2001

WATSON D. JAMES, *Geni buoni, geni cattivi. Storia di una passione per il DNA*, Utet ed. (Milano), 2002

WILLARD F. HUNTINGTON, GINSBURG S. GEOFFREY, *Genomic and Personalized Medicine*, Academy Press (Londra), 2009

WINGERSON LOIS, *Unnatural selection: the promise and the power of human gene research*, Bantam Books (New York - London - Sydney - Auckland), 1998

WINICKOFF DAVID E., WINICKOFF ROBERT N. *The charitable trust as a model for genomic biobanks*, in *New England Journal of Medicine*, 349, 2003, pagg. 1180 ss.

WINNE BRIAN, *Taking European Knowledge Society Seriously*, Report of the Expert Group on *Science and Governance to the Science, Economy and Society Directorate, Directorate General for Research, European Commission* (Brussels) 2007

WULFF R. HENRIK, PEDERSON ANDUR STIG, ROSENBERG RABEN, *Filosofia della medicina*, Raffaello Cortina ed. (Milano), 1995

YEHA NAIEF, *Homo cyborg. Il corpo postumano tra realtà e fantascienza*, Elèuthera ed. (Milano), 2005

ZAGREBELSKY GUSTAVO, *La virtù del dubbio. Intervista su etica e diritto*, (a cura di) Preterossi Geminello, Laterza ed. (Roma - Bari), 2007

ZAGREBELSKY GUSTAVO, *Il diritto mite*, Einaudi ed. (Torino), 1992

ZATTI PAOLO, *Il corpo e la nebulosa dell'appartenenza*, in *Nuova Giur. civ. comm.*, 2007,
II pagg. 1 ss.

SITOGRAFIA

CARTE FONDAMENTALI

Costituzione Italiana

Convenzione europea sui diritti dell'uomo e la biomedicina, meglio nota come Convenzione di Oviedo, approvata il 4 aprile 1997 (ratificata, non del tutto, in Italia con la l. 28 marzo 2001, n. 145)

Protocollo aggiuntivo del Consiglio d'Europa alla Convenzione di Oviedo

Carta dei Diritti Fondamentali dell'Unione Europea, o Carta di Nizza, del 2000

Protocollo di Nagoya sull'Accesso alle Risorse Genetiche e l'equa condivisione dei benefici derivanti dal loro utilizzo (2011-2014)

Dichiarazione di Helsinki (VI revisione ottobre 2013)

UNESCO, *Dichiarazione Universale sul Genoma Umano e sui Diritti dell'Uomo* (11 novembre 1997)

UNESCO, *Dichiarazione sulle responsabilità delle generazioni presenti nei confronti delle generazioni future* (12 novembre 1997)

UNESCO, *Dichiarazione Internazionale sui Dati genetici umani* (16 ottobre 2003)

UNESCO, *Dichiarazione Universale sulla Bioetica e sui Diritti Umani* (9 ottobre 2005)

COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA

Terapia genica (15 febbraio 1991)

Progetto Genoma Umano (18 marzo 1994)

Parere su "Convenzione per la protezione dei diritti dell'uomo e la biomedicina" (Consiglio d'Europa) e Bozza preliminare di dichiarazione universale sul genoma umano e i diritti umani (UNESCO) 21 febbraio 1997

Orientamenti bioetici per test genetici (19 novembre 1999)

Dichiarazione sulla possibilità di brevettare cellule di origine embrionale umana (25 febbraio 2000)

Parere del CNB sulla bozza di Protocollo sulla genetica umana (6 marzo 2002)

Biobanche e ricerca sul materiale biologico umano. Parere del CNB su una raccomandazione del Consiglio d'Europa e su un documento del Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie (9 giugno 2006)

Conoscere le proprie origini biologiche nella procreazione medicalmente assistita (25 novembre 2011)

Biobanche pediatriche (11 aprile 2014)

Considerazioni bioetiche sullo scambio involontario di embrioni (11 luglio 2014)

GRUPPO MISTO CNB E COMITATO NAZIONALE PER LA BIOSICUREZZA, LE BIOTECNOLOGIE E LE SCIENZE PER LA VITA (CNBBSV)

Test genetici e assicurazioni (20 ottobre 2008)

Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: consenso informato (16 febbraio 2009)

Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata (15 luglio 2010)

Linee guida per l'istituzione e l'accreditamento delle biobanche, Rapporto del Gruppo di lavoro (19 aprile 2006)

GARANTE PER LA PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI

Codice per la protezione dei dati personali, d.lgs. 196/2003

Autorizzazione generale n. 2/2014 al trattamento dei dati idonei a rivelare lo stato di salute e la vita sessuale

Autorizzazione generale n. 5/2014 al trattamento dei dati sensibili da parte di diverse categorie di titolari

Autorizzazione generale n. 8/2014 al trattamento dei dati genetici

Autorizzazione generale n. 9/2014 al trattamento dei dati personali effettuati per scopi di ricerca scientifica

Linee guida per i trattamenti di dati personali nell'ambito delle sperimentazioni cliniche di medicinali (24 luglio 2008)

Parere su uno schema di regolamento recante in materia di banca dati nazionale del DNA e laboratorio centrale per la banca dati nazionale del DNA (31 luglio 2014)

Autorizzazione al trattamento di dati sanitari e genetici a scopo di ricerca medica in assenza di informativa e consenso. Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna "Policlinico S. Orsola Malpighi" (30 gennaio 2014)

Provvedimento: Esonero dall'obbligo di notificazione del trattamento di dati genetici effettuato da organismi di mediazione (24 giugno 2011)

Provvedimento: Privacy e dati genetici (7 maggio 1997)

GRUPPO ART. 29 (ARTICLE 29 DATA PROTECTION WORKING PARTY WP 29)

Document on Genetic Data (17 marzo 2004)

Documento di lavoro sulla biometria (1 agosto 2003)

Parere 3/2010 sul principio di responsabilità (13 luglio 2010)

RACCOMANDAZIONI CONSIGLIO D'EUROPA

Assemblea Parlamentare del Consiglio d'Europa

Raccomandazione n. 934 (1982) sull'ingegneria genetica

Raccomandazione n. 1046 (1986) sull'utilizzazione di embrioni e feti umani a fini diagnostici, terapeutici, scientifici, industriali e commerciali

Raccomandazione n. 1100 (1989) sull'uso degli embrioni umani e dei feti nella ricerca scientifica

Comitato del Consiglio d'Europa

Raccomandazione n. R (84) 16 relativa alla notificazione dei lavori che concernono il DNA ricombinante

Raccomandazione n. R (90) 3 relativa alla ricerca scientifica sugli esseri umani

Raccomandazione n. R (90) 13 sullo screening genetico prenatale, la diagnosi genetica prenatale e relativo counseling genetico

Raccomandazione n. R (92) 1 sull'uso dell'analisi del DNA nell'ambito del sistema di giustizia penale

Raccomandazione n. R (92) 3 sui test genetici e lo screening per finalità mediche

Raccomandazione n. R(90)13 sugli screening genetici e la diagnosi genetica prenatale

Raccomandazione n. R2006(4) sull'utilizzo di campioni biologici di origine umana per scopi di ricerca

25 raccomandazioni concernenti le implicazioni etiche, giuridiche e sociali dei test genetici, Gruppo di Lavoro della Commissione Europea

Risoluzione sui problemi etici e giuridici dell'ingegneria genetica del 16 marzo 1989 (Doc. A2/327/88)

Risoluzione sulla tutela dei diritti umani e della dignità dell'essere umano in relazione alle attività biotecnologiche e mediche del 20 settembre 1996

Regolamento UE n. 1257/2012 del Parlamento Europeo e del Consiglio del 17 dicembre 2012 relativo all'attuazione di una cooperazione rafforzata nel settore dell'istituzione di una tutela brevettuale unitaria

DIRETTIVE PARLAMENTO EUROPEO

Direttiva 98/44/CE sulla protezione giuridica delle invenzioni biotecnologiche

Direttiva 2001/20/CE sulle sperimentazioni cliniche

Direttiva 2001/83/CE sul Codice Comunitario relativo ai medicinali per uso umano

Direttiva 2002/98/CE che stabilisce norme di qualità e di sicurezza per la raccolta, il controllo, la lavorazione, la conservazione e la distribuzione del sangue umano e dei suoi componenti (modifica la direttiva 2001/83/CE)

Direttiva 2004/23/CE sulla definizione di norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, controllo, lavorazione, conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani

Direttiva 2005/28/CE che stabilisce i principi e le linee guida dettagliate per la buona pratica clinica relativa ai medicinali in fase di sperimentazione a uso umano nonché i requisiti per l'autorizzazione alla fabbricazione o importazione di tali medicinali

Direttiva 2006/17/CE, che attua la direttiva 2004/23/CE del Parlamento europeo e del Consiglio per quanto riguarda determinate prescrizioni tecniche per la donazione, l'approvvigionamento e il controllo di tessuti e cellule umani

Direttiva 2006/86/CE, che attua la direttiva 2004/23/CE del Parlamento europeo e del Consiglio per quanto riguarda le prescrizioni in tema di rintracciabilità, la notifica di reazioni ed eventi avversi gravi e determinate prescrizioni tecniche per la codifica, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani

ALTRI SITI CONSULTATI

ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) <http://www.acmg.net>

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS <http://www.eshg.org>

COMMISSIONE MINISTERIALE PER LA GENETICA NEL SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE, Relazione, Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche Sociali <http://www.salute.gov.it/dettaglio/dettaglioNews.jsp?id=1070&tipo=old>

COMMISSIONE SVIZZERA DI ESPERTI PER GLI ESAMI GENETICI SULLESSERE

UMANO(CEEGU)[http://www.bag.admin.ch/themen/medizin/00683/02724/04638/index.html?](http://www.bag.admin.ch/themen/medizin/00683/02724/04638/index.html?lang=it)
lang=it,

EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETIC *PUBLIC AND PROFESSIONAL*
POLICY COMMITTEE, (<http://www.eshg.org>)

HUMAN GENETIC COMMISSION, London, <http://www.hcg.gov.uk>

NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS <http://www.nuffieldbioethics.org>,

PROGETTO DI BIODIRITTO PRESSO IL DIPARTIMENTO DI SCIENZE
GIURIDICHE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI TRENTO <http://www.biodiritto.org>

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA <http://www.sigu.net>