

Parte specifica

Parere del Comitato etico provinciale sull'uso di cellule staminali embrionali con particolare riferimento alla diagnosi genetica preimpianto (ingl. preimplantation genetic diagnosis = PGD)

Definizione

Per diagnosi genetica preimpianto si intende la diagnosi effettuata su un embrione in vitro prima del trasferimento in utero, al fine di accertarne eventuali alterazioni genetiche.

(“per diagnosi genetica preimpianto si intende la diagnosi genetica eseguita sull’embrione prima del trasferimento in utero”)

Con la fecondazione in vitro effettuata – **senza che nella coppia siano stati accertati problemi di fertilità** – prima della diagnosi genetica preimpianto la medicina si muove ai limiti della deontologia medica. Il ricorso alla PGD solleva spinose e controverse questioni di ordine giuridico ed etico, che – sul piano etico – mettono in luce aspetti difficilmente conciliabili tra loro: se, da una parte, con l’intervento medico attivo della fecondazione in vitro si dà avvio allo sviluppo di un essere umano, ovvero ad una gravidanza, dall’altra si permette che l’embrione così ottenuto in alcuni casi non sia trasferito in utero (procreazione condizionata).

Discordanti sono i pareri in merito alla questione se si tratti in tal caso di un’eccezione al divieto di soppressione, ad esempio in virtù del principio di tutela differenziata, o se non si tratti affatto di soppressione.

L’innegabile necessità di tutela della vita non nata pone dei limiti alla manipolazione di embrioni; detti limiti sono tra l’altro caratterizzati dal divieto di effettuare esami su embrioni nello stadio di cellule totipotenti e dal divieto di un uso di embrioni da parte di terzi, cioè di ogni ricerca e diagnostica embrionale finalizzata al consumo e alla commercializzazione.

Si possono evitare conflitti di ordine etico legati alla diagnosi genetica preimpianto solo se

- **è possibile un esame dei globuli polari**
- **le coppie interessate accettano la nascita di un bambino disabile, oppure**
- **rinunciano consapevolmente ad avere figli, oppure**
- **decidono di optare per l’adozione.**

Come risulta dai colloqui avuti con coppie che presentano elevati fattori di rischio di anomalie genetiche, queste alternative spesso non vengono però accettate. Per motivi etici si deve rifiutare qualsiasi forma di sistematica soppressione dell’embrione dopo una diagnosi preimpianto o una diagnosi prenatale, nell’eventualità di un’anomalia genetica.

La diagnosi genetica preimpianto è attualmente già consentita in dieci Paesi dell’Unione Europea. In tutto il mondo questa metodica è stata applicata su oltre 500 coppie; fino ad oggi sono oltre 150 i bambini nati dopo una diagnosi genetica preimpianto. Per questo la società deve promuovere un dibattito pubblico per decidere se ed in quale misura sia lecito ricorrere alla diagnostica genetica preimpianto.

Tabella

Diagnostica genetica preimpianto (PGD) in Europa				
	PGD ammessa	PGD non ammessa	Normativa	Progetto di legge
Gran Bretagna	Sì		Sì	
Danimarca	Sì			sì
Norvegia	Sì		Sì	
Svezia	Sì			sì
Italia	Sì			sì
Spagna	Sì		Sì	
Portogallo		Sì		sì
Francia	Sì		Sì	
Belgio	Sì			
Paesi Bassi	Sì			
Grecia	Sì			
Austria		Sì	Sì	
Svizzera		Sì		sì
Germania	problematico		Sì	

Fonte: Relazione del libero docente Dr. med. Stefan Winter 1999 dati modificati in base a Simon

N.B. Nel maggio del 2002 la PGD è stata vietata in Germania per motivi etici.

La discussione sul piano bioetico s'incentra sulla spinosa questione se, a seguito di una fecondazione in vitro praticata per ottenere una gravidanza, nel caso in cui si accertasse una grave anomalia genetica l'embrione debba o meno essere trasferito in utero. In caso di diagnosi genetica preimpianto questa delicata decisione di ordine etico compete innanzitutto

- alla coppia interessata e quindi
- in considerazione della tecnica da applicare, anche al medico
- nel rispetto della normativa nazionale vigente in quel Paese.

Dato che attualmente in Italia non è stata ancora introdotta una specifica regolamentazione giuridica che vieti il ricorso alla PGD, il Comitato etico provinciale si occuperà di dare un orientamento giuridico praticabile in Alto Adige dal punto di vista bioetico.

Possibili indicazioni per una PGD

Le possibili indicazioni per una PGD dovranno essere estremamente limitate, soprattutto tenuto conto delle conseguenze che ne possono derivare; occorrerà valutare attentamente

i pro e i contro, ponendo in primo piano la tutela del nascituro, la gravità, la prognosi e le possibilità terapeutiche dell'eventuale patologia, nonché i rischi per la salute della futura gestante o madre.

Ciò significa anche che il campo delle indicazioni della PGD deve essere molto più ristretto di quello della diagnosi prenatale, dal momento che la PGD potrebbe portare ad una selezione e soppressione degli embrioni che presentassero anomalie. In alcuni casi particolari la PGD può tuttavia sostituire la successiva diagnosi prenatale e quindi contribuire a ridurre situazioni conflittuali, consentendo di evitare la decisione di interrompere una gravidanza in stadio avanzato.

Il Comitato etico provinciale si ispira ad un modello di persona che non è costituito semplicisticamente dalla somma di caratteri genetici, ma si basa invece sul rispetto di tutti gli individui, compresi coloro che sono portatori di handicap intellettivi, psichici e fisici.

Questo modello di persona si riflette nella necessità di limitare il campo di applicazione della PGD, sancendo al tempo stesso il netto rifiuto nei confronti di ogni tipo di selezione e finalità eugenetica.

La PGD viene eseguita su tre embrioni che abbiano superato lo stadio di otto cellule. Un eventuale esito patologico risultante dalla PGD andrebbe affrontato da tutte le persone coinvolte – dalla coppia interessata ai medici curanti e agli specialisti consultati - con grande sensibilità e disponibilità a giungere ad una soluzione non troppo conflittuale.

In materia di PGD esistono, a seconda dello status riconosciuto all'embrione, regolamentazioni differenti. Partendo dal principio della sistematica tutela dell'embrione, la PGD dovrebbe essere sostanzialmente vietata, in quanto essa permette una selezione degli embrioni e - a seconda dell'esito del referto - all'occorrenza anche la loro soppressione. Il Comitato etico provinciale ritiene però che, analogamente alle indicazioni mediche che consentono l'aborto terapeutico, e nel rispetto dei criteri qui di seguito riportati, di poter ammettere in alcuni casi particolari il ricorso responsabile a tale metodica a seguito di approfonditi consulti e dettagliate informazioni.

La decisione di procedere al trasferimento in utero di ogni singolo embrione deve essere presa tenendo presente i seguenti criteri

1. il riconoscimento del diritto alla vita del nascituro
2. la valutazione, in singoli casi, di eventuali rischi per la salute della donna
3. un'eventuale malattia del bambino.

Si tratta comunque esclusivamente del rischio di gravi patologie genetiche e non di una pianificazione della prole dettata da altre motivazioni.

Il Comitato etico provinciale dovrebbe pertanto assolvere la duplice funzione di fornire supporto alle persone coinvolte nella PGD, ma al tempo stesso anche di garantire la necessaria tutela da eventuali abusi della PGD. Il Comitato etico avrà il compito di assicurarsi che la PGD venga effettuata secondo criteri standardizzati e che eventuali difficoltà e problemi vengano individuati e risolti per tempo.

Indicazioni fondamentali

La diagnosi genetica preimpianto deve essere indicata solo per le coppie la cui futura progenie è ritenuta ad elevato rischio di gravi anomalie genetiche.

Per mezzo della PGD si dovranno ricercare nel corredo genetico solo quelle particolari anomalie di cui la coppia presenta un elevato rischio. Per questo, per poter determinare i rischi di malattia con la diagnostica preimpianto, è essenziale sottoporre la coppia ad accurati esami di genetica molecolare e/o rigorose indagini citogenetiche. Stando alle attuali conoscenze scientifiche, il campo di applicazione della PGD è quello delle malattie monogenetiche e delle alterazioni cromosomiche. Fattori rilevanti sono la gravità, le possibilità terapeutiche e la prognosi dell'eventuale patologia. Determinante è il fatto che questa malattia possa causare seri danni alla salute del nascituro con gravi ripercussioni per la madre. Con la diagnostica genetica preimpianto non si possono perseguire finalità eugenetiche.

Non costituiscono indicazioni per la diagnosi preimpianto in particolare

- la determinazione del sesso del nascituro non correlata ad eventuali malattie
- l'età dei genitori
- una procreazione assistita mediante terapia della sterilità
- anche eventuali malattie che si manifestino successivamente non sono in genere considerate un'indicazione medica.

Il Comitato etico provinciale ritiene che il ricorso alla PGD in conformità ai criteri suindicati sia eticamente sostenibile solo se effettuato in centri altamente specializzati in Italia e all'estero (strutture universitarie), nel rispetto delle seguenti condizioni:

1. Informazione, consulenza e consenso. La PGD può essere effettuata a condizione che la coppia interessata abbia ricevuto dettagliate informazioni e consulenza sulla metodica, sui suoi vantaggi e svantaggi, nonché sui suoi possibili effetti.
2. Alla coppia deve essere fornita consulenza di carattere psicosociale. Nella loro opera di consulenza ed informazione il genetista ed il ginecologo devono prospettare anche eventuali alternative, quali ad esempio l'adozione o la rinuncia ad avere figli propri e, in caso di gravidanza, la possibilità di ricorrere alla diagnosi prenatale per accertare un'eventuale patologia genetica. Le informazioni e la consulenza fornite dal ginecologo e dal genetista devono riguardare inoltre gli interventi da attuare nella riproduzione assistita, l'indicazione della durata del ciclo terapeutico, dei rischi della tecnica da adottare (rischi dell'intervento, dell'anestesia, sindrome dell'iperstimolazione ovarica, gravidanze plurigemine), chiarimenti sulle percentuali di successo della gravidanza e sull'eventualità della nascita di un bambino con altre patologie, diverse dall'anomalia genetica sospettata, la destinazione degli embrioni eventualmente non impiantati.
3. Per l'esecuzione della PGD è necessario il consenso scritto della coppia, che deve esprimere il suo sostanziale assenso anche al successivo trasferimento dell'embrione in utero. Si dovrebbe inoltre far presente che, per avere una maggiore certezza sull'esito della PGD, vi è anche la possibilità di eseguire, in un successivo momento, una diagnosi prenatale.

4. Formazione di blastomeri e trasferimento embrionario: non si possono usare a scopi diagnostici cellule totipotenti. Il prelievo di blastomeri può essere eseguito solo una volta raggiunto lo stadio di otto cellule, che - stando alle attuali conoscenze scientifiche - non sono più totipotenti. In caso di prelievo ai fini della diagnosi preimpianto, ci si deve assicurare di non compromettere l'ulteriore sviluppo dell'embrione.
5. Gli embrioni non trasferiti non possono essere coltivati, crioconservati o usati in altri modi, ma devono invece andare incontro a degenerazione spontanea.
6. Controllo di processo e di qualità: il Comitato etico provinciale deve essere informato su ciascuna diagnosi preimpianto programmata. E' necessario indicare il numero degli embrioni analizzati, il numero totale dei blastomeri, il numero dei blastomeri prelevati, nonché la diagnosi eseguita sui singoli embrioni. E' inoltre necessario fornire un rapporto su ciascun trasferimento effettuato e sull'esito dello stesso.
7. Il decorso della gravidanza deve essere documentato in dettaglio. I neonati devono essere sottoposti a visita pediatrica. In caso di aborto spontaneo si devono eseguire tutte le indagini del caso atte ad accertarne le cause.

IL PRESIDENTE

Dr. Oswald Mayr

LA SEGRETARIA

Dr. Mila Mattiuzzi