



## Appello per l'accesso consapevole alla diagnosi genetica prenatale

**Data** 25 maggio 2008  
**Categoria** ostetricia

Appello di un gruppo di bioeticisti e neonatologi per l'integrazione di una consulenza pre-diagnostica e post-diagnostica nelle procedure di diagnosi genetica prenatale.

Un gruppo di bioeticisti e neonatologi ha avanzato e sottoscritto una petizione per un' **Integrazione di una consulenza pre-diagnostica e post-diagnostica nelle procedure di diagnosi genetica prenatale**

### il testo del documento

I sottoscritti medici, bioeticisti e responsabili di associazioni di disabili, a fronte dell'utilizzo sempre più frequente della diagnosi genetica prenatale nei Paesi occidentali, preoccupati per le conseguenze che l'impiego diffuso ed indiscriminato di questa pratica può avere sia a breve che a lungo termine nella popolazione, ritengono doveroso richiamare l'attenzione sui seguenti fattori:

a) Pericoli dell'uso generalizzato e selettivo della diagnosi prenatale: La comunità scientifica ha più volte reagito preoccupata della diffusione della diagnostica genetica prenatale proposta/imposta come screening: "È come se con lo screening delle trisomie 18 e 21 (Down) la scienza avesse ceduto alla società il diritto di stabilire che la nascita di certi bambini non è più desiderabile. I genitori che ne desiderano la nascita devono esporsi, oltre che al dolore dell'handicap, al rimprovero sociale per non aver accettato la proposta della scienza legittimata dalla legge. In Francia, la diffusione generalizzata dello screening è basata su una proposta, ma nella pratica è divenuta quasi obbligatoria". (D. Sicard, Presidente Comité National d'Ethique francese, Le Monde, 2007). Merita ricordare che in Italia le interruzioni di gravidanza dopo i 90 giorni sono aumentate di 5 volte dal 1981 al 2006 (0.5% vs 2.6% dei parti).

b) Carenza di limiti istituzionali nell'impiego selettivo della diagnosi prenatale: Un esempio di limitazione dell'uso della diagnosi genetica prenatale è stato proposto dall'Organizzazione Mondiale della Sanità, che ha chiarito come la metodica invasiva non debba essere regolata dalle pure leggi di mercato, in un quadro definito da Henn di "consumismo prenatale" che riguarda anche le metodiche non invasive: "La diagnosi prenatale deve essere eseguita solo per dare ai genitori e ai medici informazioni sulla salute del feto". "La diagnosi prenatale per alleviare l'ansia materna, in assenza di indicazioni mediche che la giustifichino, deve avere una priorità secondaria nell'allocazione delle risorse rispetto alla diagnosi prenatale con indicazioni mediche". (OMS, Ginevra 1998). Si consideri che il limite di 35 anni introdotto per consigliare l'amniocentesi è stato scelto perché oltre detta età il rischio di aborto legato alla tecnica invasiva equivale a quello di avere un figlio affetto da Sindrome di Down (Prenat Diag 2002), dunque si basa su un calcolo costi-benefici, dove i costi sono la perdita di feti sani in seguito alla procedura e i benefici l'individuazione di feti affetti da Sindrome Down.

c) Uso equivoco del termine "prevenzione": Ad oggi esistono poche terapie prenatali per malattie genetiche (vedi i trapianti prenatali per le sindromi da immunodeficienza congenita, per la osteogenesi imperfetta, per la beta-talassemia, già effettuati nell'uomo ma con risultati clinici non sempre ottimali) individuate dalla diagnosi genetica prenatale. Diversi studiosi evidenziano da tempo l'equivocità insita nell'espressione medica "disease prevention": "Prevenzione significa prevenire la nascita di individui diagnosticati come geneticamente aberranti" (B.L. Eide, 1997). Poter accedere ad una diagnosi di patologia genetica fetale non costituisce, se non in rari casi, un presupposto per poter intervenire preventivamente e in maniera più efficace sulla malattia, rispetto alla diagnosi effettuata al momento della nascita. Tuttavia in alcune condizioni patologiche l'uso di procedure invasive per la precisazione diagnostica si rende necessario proprio per opporsi all'ansia del rischio di anomalia cromosomica che la diagnostica genetica non invasiva – con i suoi falsi positivi – può ingenerare.

d) Rischi delle procedure diagnostiche: In base ai dati più recenti pubblicati dall'Associazione dei Ginecologi Canadesi, il rischio di perdita fetale in seguito all'impiego di procedure diagnostiche invasive (amniocentesi o prelievo dei villi coriali) è di 1 aborto non voluto ogni 200 procedure e di 1 su 100 secondo il Royal College of Obstetrics and Gynecology, o valori intermedi secondo altri. Inoltre, considerando che in Italia si eseguono circa 100.000 amniocentesi ogni anno e che la maggior parte dei feti sottoposti ad indagine prenatale risulta sana, appare sconcertante l'elevato numero di bambini (probabilmente sani) persi in seguito alla procedura.

e) Pericoli per l'autonomia delle donne: vari studi dimostrano che le donne che si sottopongono a diagnosi genetica prenatale (sia nella forma invasiva che in quella di screening con ecografie mirate o integrate con analisi del sangue materno) raramente hanno piena consapevolezza dei limiti, dei rischi, delle modalità di esecuzione e degli scopi degli screening per la sindrome di Down (Am J Obst Gyn 2008) e che l'informazione al momento della proposta o dell'esecuzione dell'esame è talora carente (Fetal Diagnosis and Therapy, 2008) anche con riguardo agli esami combinati con ecografia e test su sangue che hanno la finalità di individuare feti a maggior rischio di anomalie cromosomiche, e rispetto ai quali spesso le donne non sanno che possono dare risultati Falsi Negativi (rassicurazione falsa) o Falsi Positivi (preoccupazione falsa) con i conseguenti rischi di ansia e depressione.



Ciò premesso, si ritiene opportuno fornire le seguenti proposte affinché la diagnosi genetica prenatale sia impiegata secondo criteri eticamente accettabili:

In caso di diagnosi prenatale genetica (tramite screening sanguigni o ecografici e procedimenti invasivi), con scarse possibilità terapeutiche, l'esecuzione va attentamente valutata alla luce dei possibili rischi e benefici per entrambi i soggetti (madre e bambino/a), e:

A - non può mai essere routinaria né proposta sistematicamente, nemmeno nel caso della diagnosi genetica ecografica (per esempio misurazione dello spessore della plica nucale), ma deve essere sempre preceduta da una dettagliata informazione su limiti, rischi, implicazioni e possibilità terapeutiche nell'ambito di una adeguata consulenza pre-diagnostica (OMS, 1995), affinché la donna possa compiere una scelta informata ed autenticamente consapevole, conservando la piena libertà di accettare o rifiutare lo screening o il test. Mai devono essere usati termini generici ("piccolo", "trascurabile", "grande") quando si spiega il tasso di rischio, ma vanno forniti dati numerici, nonché il significato di tali dati. Deve essere richiesto chiaramente il consenso informato ed esplicito su numero, tipologia e finalità degli accertamenti.

B - In caso di riscontro di una patologia, la diagnosi prenatale non è da considerarsi terminata (salvo esplicito diniego da parte della donna) senza il coinvolgimento di uno specialista della patologia riscontrata (consulenza post-diagnostica, JAMA 2007), in grado di fornire informazioni sulla patologia, sulla possibilità di un percorso terapeutico e su possibili agevolazioni socio-economiche in grado di assistere la famiglia, e senza informare sulla possibilità di partorire in anonimato e dare il figlio in adozione. Sarà compito del ginecologo di indirizzare verso tale consulenza specialistica.

La nostra richiesta di integrare sistematicamente la diagnostica prenatale con una "fase pre-diagnostica" e una "post-diagnostica" si basa sulla constatazione che la diagnosi genetica prenatale non è eticamente neutra: come tutti gli atti umani è una scelta e le scelte richiedono una reale conoscenza dei dati e implicano una responsabilità. L'autonomia delle donne nelle decisioni sulla loro gravidanza può essere seriamente compromessa da un uso routinario (dunque una "non scelta") della diagnosi genetica prenatale, che spesso proviene da una pressione sociale per non far mettere al mondo figli con anomalie genetiche. Occorre garantire nei fatti la libertà nella scelta. A tal fine, politiche sociali e dinamiche culturali nuove dovranno essere varate perché mai la donna venga costretta a considerare l'interruzione di gravidanza come l'unico sbocco possibile in caso di malattia genetica fetale.

Carlo Bellieni, neonatologo  
Guido Cocchi, neonatologo  
Margherita Gravina, psichiatra  
Marco Maltoni, medico palliativista  
Giuseppe Noia, ginecologo  
Patrizia Vergani, ginecologa  
Gabriella Gambino, bioeticista  
Claudia Navarini, bioeticista  
Paolo Arosio, neonatologo  
Claudia Ravaldi, psichiatra  
Luigi Vittorio Berliri  
Loris Brunetta  
Sabrina Paluzzi

Fonte: Il Foglio 22 maggio 2008 <http://www.ilfoglio.it/soloqui/341>

### Commento di Luca Puccetti

L'appello giunge quanto mai opportuno anche in considerazione delle revisione delle linee guida relative alla legge 40/2004 e delle sentenze del TAR. La pratica della diagnosi prenatale è letteralmente esplosa in Italia. Già nel 2002 un censimento curato dall'Istituto Mendel e dalla Sigu, la Società italiana di genetica umana, aveva quantificato 230 mila esami sui cromosomi e 164 mila sul Dna. Molti di tali esami vengono effettuati su donne al di sotto dei 35 anni, senza particolari fattori di rischio. Per la verità altri lavori danno un tasso di abortività molto più basso relativo alle tecniche di diagnosi prenatale. Uno studio pubblicato nel 2006 (1) ha esaminato 3.096 pazienti che si sono sottoposte ad amniocentesi e 31.907 gravide che non si sono sottoposte a questo esame. La percentuale di aborti era del 1% nel gruppo che si era sottoposto a procedure diagnostiche prenatali e dello 0,094% nel gruppo di controllo (P=.74, 95% IC -0.26%, 0.49%). L'eccesso di aborti era pertanto pari allo 0,06%, percentuale non statisticamente significativa.

Lo sviluppo delle tecniche di amplificazione delle cellule fetali nel sangue materno e del loro esame con tecniche quali la FISH potrà ulteriormente ridurre i rischi correlati alla diagnosi prenatale.

Certamente se l'abortività in eccesso dovuta alle procedure diagnostiche prenatali si ridurrà a livelli non statisticamente significativi, il problema delle mancate nascite per procedure diagnostiche "inutili" diverrà un problema meno grave sul piano quantitativo.



Ma non è questo il vero cuore del problema che in realtà risiede nel mettere in atto una politica che miri non alla soppressione sistematica degli individui portatori di difetti genetici, ma al conseguimento delle condizioni per una scelta consapevole, ancorché libera da condizionamenti di ogni tipo, da parte della donna, sostenuta da adeguate informazioni inerenti alle possibilità di cura, alla qualità di vita del portatore di difetti e degli ausili socio-sanitari previsti.

### Referenze

1) Obstetrics & Gynecology 2006;108:1067-1072

<http://www.greenjournal.org/cgi/content/abstract/108/5/1067>