

## Test genetici e tutela della privacy

I risultati nel campo delle biotecnologie e della genetica, grazie alla mappatura del genoma umano, e i rapidi avanzamenti nelle tecnologie che supportano la ricerca biomedica (creazione di macchinari sempre più precisi e veloci) hanno reso possibile la creazione di sofisticati test basati sull'analisi di DNA, RNA o proteine. Questi test permettono di rivelare la presenza di alcuni geni portatori di malattie, e possono essere effettuati sia su individui adulti che su neonati, o addirittura prima della nascita (*screening pre-natale*), per confermare la diagnosi di una malattia o a scopo preventivo.

I test diagnostici vengono in genere richiesti dal medico per supportare un sospetto di malattia genetica o in conseguenza di sintomi caratteristici di quella malattia. Possono essere anche effettuati sul nascituro, in casi di malattie ereditarie.

Esistono poi i test *pre-sintomatici*, che mirano a individuare malattie che compariranno nel corso della vita, prima di avere segnali e sintomi della malattia stessa. Alcune di queste patologie sono

molto gravi e, nonostante sia possibile diagnosticarle, non sono state trovate ancora delle terapie. È il caso della *Còrea di Huntington*, una malattia degenerativa ereditaria che colpisce il sistema nervoso.

Infine ci sono i test per la valutazione della *suscettibilità genetica*, che indicano una predisposizione genetica ad alcune malattie che si manifestano solo in concomitanza di altri fattori ambientali o in presenza di ulteriori modificazioni geniche.

Le malattie genetiche possono essere *monogeniche*, *multifattoriali* o *cromosomiche*.

Le malattie monogeniche, chiamate anche «mendeliane», sono così dette perché dovute all'alterazione di un singolo specifico gene. Sono state scoperte numerose malattie di questo tipo (l'1% dei nuovi nati ha una malattia genetica di tipo mendeliano), anche se ciascuna di esse ha un'incidenza rara.

Le patologie multifattoriali sono invece caratterizzate dall'azione di più geni o da uno o più geni con l'ambiente. Il test

genetico in questo caso ci rivela solo una predisposizione alla malattia, che potrà manifestarsi se tutti i fattori entreranno in gioco.

Le malattie dovute ad anomalie cromosomiche sono spesso molto gravi e causa di morte pre-natale. Sono dovute ad alterazioni numeriche o a strutture anomale per rottura ed errato ricongiungimento di porzioni di cromosomi. Mutazioni molto frequenti a livello cromosomico sono le *trisomie*, in cui ci sono tre copie dello stesso cromosoma (come nel caso della *sindrome di Down*) o le *monosomie* (perdita di un cromosoma).

Il risultato di un test genetico, così come quello di una qualunque altra analisi clinica, può essere fonte di disagio per la scoperta di una malattia o di una predisposizione. A volte l'impossibilità di avere una cura per quella malattia pone il dilemma se sia giusto o meno effettuare il test. Un test di suscettibilità, ad ogni modo, non certifica che la malattia si svilupperà sicuramente. Inoltre, se in alcuni casi chi ha scoperto la predisposizione a una certa patologia potrebbe



**Una delle più frequenti anomalie diagnosticabili mediante l'amniocentesi è la sindrome di Down.** Essa è dovuta alla presenza di una copia in soprannumero del cromosoma 21 (si parla di trisomia 21) e determina caratteristiche fisiche peculiari tra cui occhi a mandorla, bassa statura, anomalie cardiache. Inoltre, questa sindrome comporta ritardo mentale di diverso grado, ma nella maggior parte dei casi è possibile una buona integrazione nella vita sociale. L'incidenza di questa patologia si aggira su 1 caso ogni 700-1000 nati vivi, sia maschi che femmine.

percepirsi come «imperfetto», in altri questa consapevolezza può diventare uno stimolo per modificare e migliorare le proprie abitudini di vita.

I test diagnostici hanno bisogno di una corretta interpretazione da parte di medici e genetisti qualificati. In Italia, vengono svolti da laboratori certificati di genetica medica, in cui medici, esperti di genetica e psicologi concorrono alla corretta gestione dei test. La presenza di psicologi nella struttura è importante come supporto alla comunicazione dei risultati al paziente. Un risultato positivo ha, infatti, ripercussioni non solo sulla salute del singolo individuo, ma anche

sullo stato di salute dei parenti più stretti (con cui ognuno di noi condivide parte del suo patrimonio).

I test genetici pongono quindi problemi importanti di *privacy*: un familiare potrebbe non voler sapere il risultato, e secondo la legge italiana, è tutelato in questo diritto, così come chi ha effettuato il test ha diritto alla non divulgazione dell'esito a terzi. La tutela della *privacy* è importante anche per evitare discriminazioni sul lavoro (come il non essere assunti perché portatori o predisposti a una certa malattia) o nei servizi (assicurazione sanitaria negata).

In Italia non si è obbligati a effettuare

test genetici, se non sotto richiesta dei giudici in caso di terrorismo o per accertare il colpevole di un crimine. In questi casi si ricorre al test del DNA *fingerprinting*, che permette di ottenere una «impronta genetica» caratteristica per ogni individuo; questo test viene utilizzato anche per accertare la paternità o l'identità delle vittime di una strage.



**Una donna incinta si sottopone all'amniocentesi.** Questo tipo di analisi viene effettuato tra la 15<sup>a</sup> e la 19<sup>a</sup> settimana di gestazione, soprattutto se l'età della madre è superiore ai 35 anni o se ci sono malattie genetiche in famiglia. La procedura, monitorata con un ecografo, prevede l'inserimento di un ago attraverso l'addome nel sacco amniotico (in cui è contenuto il feto), per prelevare il liquido amniotico utilizzato per le analisi genetiche. La quantità di liquido aspirato dev'essere tale da contenere un certo numero di cellule della pelle del feto sospese in esso (in genere si prelevano 15 ml). Queste cellule vengono coltivate in laboratorio per effettuare analisi pre-natali come quella del cariotipo, in cui si verifica che il numero e la struttura dei cromosomi siano corretti e non ci siano invece anomalie.

[A] Photo/SPL/Contrasto

## PRO O CONTRO

Ora, provate ad approfondire il tema proposto da questa scheda.

Cercate più informazioni su Internet e su libri, come:

<http://www.iss.it/cnmr/tege/index.php?lang=1>

(sito dell'Istituto Superiore di Sanità con informazioni sui test genetici)

<http://www.garanteprivacy.it/garante/navig/jsp/index.jsp>

(sito del Garante per la protezione dei dati personali)

<http://www.edps.europa.eu/EDPSWEB/edps/pid/1?lang=it>

(sito, in italiano, dell'*European data protection supervisor*)

*I test genetici. Etica, deontologia, responsabilità*, autori vari, Editore Giuffrè, 2007

(una rassegna sui test genetici e le loro implicazioni etico-sociali).

Poi discutete in classe dei risultati ottenuti con la vostra ricerca personale.

Aprite il confronto tra tutti, partendo da queste domande:

- Se non ci sono terapie disponibili, ha senso fare un test genetico?
- I parenti hanno diritto di sapere il risultato di un test genetico effettuato da un loro congiunto?
- Il risultato di un test genetico può servire a cambiare stile di vita?