

*Presidenza del Consiglio dei Ministri*



## **BIOBANCHE PEDIATRICHE**

11 aprile 2014

## INDICE

Presentazione.....	3
1. Premessa.....	5
2. Principi etici per le biobanche pediatriche.....	8
2.1. Il consenso dei genitori e del minore/adulto.....	9
2.2. Sussidiarietà, rischi e benefici .....	12
2.3. Diritto a “sapere” e diritto a “non sapere” dei genitori e del rappresentante legale	13
3. Raccomandazioni .....	15
Postilla.....	17

## Presentazione

Il CNB è già intervenuto sul tema generale delle biobanche in precedenti documenti.

In questo parere 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, il Comitato 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 al minore in merito alla cessione del suo materiale biologico da parte dei genitori e dei responsabili delle biobanche; limitazione del diritto dei genitori a non sapere nei casi in cui l'informazione sia attendibile e utile per la salute del minore sul piano preventivo e terapeutico; garanzia del diritto a sapere o non sapere da parte del minore, divenuto adulto e in grado di manifestare un'adeguata volontà.

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.

Il gruppo di lavoro è stato coordinato dal Prof. Lorenzo d'Avack, che ha redatto il testo iniziale.

Hanno contribuito alla stesura definitiva del parere i Proff.: Salvatore Amato, Bruno Dallapiccola, Carlo Casonato, Marianna Gensabella, Assuntina Morresi, Laura Palazzani e il dott. Carlo Petri.

Il testo è stato discusso e approvato in plenaria all'unanimità dei presenti: Proff. Salvatore Amato, Carlo Caltagirone, Stefano Canestrari, Cinzia Caporale, Carlo Casonato, Bruno Dallapiccola, Antonio Da Re, Mario De Curtis, Riccardo Di Segni, Paola Frati, Silvio Garattini, Demetrio Neri, Andrea Nicolussi, Laura Palazzani, Rodolfo Proietti, Massimo Sargiacomo, Lucetta Scaraffia, Giancarlo Umani Ronchi, Grazia Zuffa.

Assenti alla seduta hanno espresso successivamente l'adesione al parere i Proff. Luisella Battaglia, Francesco D'Agostino, Marianna Gensabella, Assuntina Morresi.

Hanno espresso la loro adesione i componenti di diritto presenti: dott.ssa Carla Bernasconi (FNOVI), dott.ssa Rosaria Conte (CNR) e dott. Carlo Petrini (ISS).

La Prof.ssa Monica Toraldo di Francia, assente alla seduta, ha successivamente inviato una postilla.

Il Presidente  
Francesco Paolo Casavola

## 1. Premessa

Nel presente parere, a fronte delle diverse accezioni, intendiamo per biobanche: Unità operative e di servizio, preposte a raccogliere, conservare, classificare, gestire e distribuire materiali biologici umani (cellule, tessuti, DNA) d'individui o gruppi d'individui sani o malati, per finalità biomediche (di ricerca, di diagnosi, di prevenzione o di terapia), all'interno dei presidi ospedalieri o centri di ricerca.

E' possibile distinguere all'interno delle biobanche due tipologie, collegandole alla diversa finalità: a seconda che il materiale biologico sia conservato a scopo di ricerca oppure per uso clinico/terapeutico, cioè destinato all'applicazione sull'uomo. Questa seconda tipologia è regolata da normative europee specifiche (le Raccomandazioni 2004/23 CE, 2006/17 CE e 2006/86 CE), mentre per la prima non ne esistono tuttora di analoghe.

Il presente parere si occupa di biobanche pediatriche, caratterizzate dalla raccolta di campioni biologici di minori e finalizzate alla ricerca scientifica. Si esclude dalla presente trattazione la conservazione di gameti ed embrioni umani, che aprono problematiche etiche diverse.

Va tenuto presente che la costituzione delle biobanche, che raccolgono materiale biologico sia di adulti sia di minori, nasce da un processo complesso. In ciascuna fase di questo, gli attori possono essere diversi: quelli che prelevano i campioni, che raccolgono i dati e le informazioni non sono gli stessi che manipolano i derivati biologici, li etichettano, li codificano, li rendono anonimi o li rendono di nuovo identificabili. Allo stesso modo il personale a cui è affidata la conservazione dei campioni molto spesso non coincide con quello a cui è affidata la gestione dell'informazione sui campioni. Diverso ancora è il personale che li utilizza per la ricerca. Appare quindi opportuno, a maggior ragione nel caso di materiale biologico prelevato da minori, prevedere una chiara catena di gestione dei diversi compiti, istituendo un organo di controllo nella figura di un garante/curatore della procedura che abbia la responsabilità sia della corretta conservazione e utilizzazione del materiale biologico sia della gestione dell'informazione, curando i rapporti con le famiglie e con il minore, quando diverrà adulto.

Questo fa sì che tutte le fasi del processo devono essere regolate in modo coerente e responsabile, tenendo conto dei progressi tecnologici.

“Le collezioni di materiali biologici – come ebbe modo di osservare il CNB/CNBBSV – insieme alle informazioni cliniche associate all'individuo sono uno strumento indispensabile per delucidare i meccanismi molecolari ed i pathways causali, siano essi genetici od ambientali, e per tradurre la ricerca biomedica in miglioramenti alle cure ... la ricerca basata sulle biobanche darà vita a nuove sinergie tra industria e strutture pubbliche di ricerca, rafforzando la competitività del nostro Paese nell'ambito delle industrie della salute. In aggiunta all'obiettivo finale della prevenzione e del trattamento delle malattie complesse, un beneficio a breve termine deriverà dallo sviluppo di nuovi e più potenti mezzi diagnostici”<sup>1</sup>.

---

<sup>1</sup> Il Comitato Nazionale per la Bioetica (CNB) e il Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita (CNBBSV), *Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: consenso informato*, 2009, p. 5.

Pur essendo una preziosa risorsa per la ricerca scientifica, le biobanche sollevano problemi bioetici, dal momento che il materiale archiviato di solito è associato a dati del donatore anagrafici e biografici, compresa l'età, il sesso, l'etnia, e dati clinici, quali il luogo del prelievo, l'iter diagnostico, il trattamento, la storia naturale della malattia, l'anamnesi familiare, il gruppo sociale di appartenenza<sup>2</sup>.

I progressi della biologia molecolare hanno modificato nel tempo la natura delle biobanche. I campioni biologici collezionati hanno acquisito un valore considerevole, sia per i ricercatori che per l'industria. Per il ricercatore questi materiali – tessuti, cellule, DNA – consentono di identificare non solo il profilo genomico costituzionale, ma anche le mutazioni somatiche e di effettuare studi che sviluppino strumenti diagnostici più efficaci, di individuare precocemente persone a rischio e di sviluppare terapie mirate. Queste ricerche hanno agito da volano nell'istituzione di grandi biobanche.

Sebbene da un lato le biobanche abbiano un rilevante valore conoscitivo e scientifico che ne motiva lo sviluppo, dall'altro presentano delle criticità per i diritti della persona in mancanza di adeguati criteri di gestione e di controllo. Di fatto, esse si trovano inglobate in una dinamica nella quale coloro che donano i campioni biologici affidano materiale che veicola la loro identità genetica all'utilizzo da parte di ricercatori a fini scientifici senza necessariamente ottenere immediati e diretti benefici. Pertanto emerge il problema etico fondamentale di bilanciare da un lato le esigenze di avanzamento della ricerca scientifica, dall'altro quelle di tutela delle persone coinvolte (in particolare il diritto alla riservatezza dei dati personali). Queste ultime non sempre sono consapevoli delle implicazioni possibili di talune scelte e non possono quindi orientare consapevolmente l'uso del materiale raccolto. D'altronde chi dona il campione può temere alcune situazioni a diversi livelli: a livello individuale, quando il campione biologico o i dati vengono utilizzati per ricerche e finalità diverse rispetto al consenso rilasciato dal donatore e contrarie ai suoi valori o quando viene utilizzato per fini non di ricerca (es. assicurazioni, datori di lavoro, ecc.); a livello commerciale, quando la collezione di un materiale biologico raro e ben caratterizzato a livello fenotipico finisce per avere un valore in termini economici, piuttosto che per la ricerca, con il rischio di un suo trasferimento o della sua commercializzazione nazionale o internazionale; a livello internazionale, quando l'utilizzo dei dati genetici di una popolazione, di una etnia, di un paese, dettato da uno scambio economico già eticamente difficile da accettare, abbia un ritorno modesto o nullo per i donatori.

In passato, i campioni erano in genere irreversibilmente anonimi<sup>3</sup> (ottenuti senza consenso informato e senza una classificazione dei donatori) e ciò rendeva impossibile risalire all'identità del donatore. L'anonimato è di per sé tranquillizzante, in quanto evita, di fatto, eventuali violazioni della vita privata. Oggi la situazione è cambiata: l'anonimato pieno rimane una possibilità, ma come opzione del soggetto adulto (espressa in un consenso informato), anche

---

<sup>2</sup> Secondo la Raccomandazione del Consiglio d'Europa, n. 4/2006, una banca biologica "deve necessariamente prevedere, oltre al deposito di materiale, anche un archivio di dati personali, sanitari, di stili di vita e genealogici collegabili ai campioni ed aggiornabili".

<sup>3</sup> I campioni possono essere acquisiti: in forma pienamente anonima (assoluta mancanza di riferimento alla persona donante); oppure, in forma anonima, per chi fa ricerca, anche se l'origine del campione è conosciuta da chi sovrintende alla sua gestione (garante/curatore) tramite un codice di classificazione; oppure, sempre codificato per proteggere la vita privata dell'interessato, ma chi lo utilizza come ricercatore, ha la possibilità di aprire il codice e conoscere il donatore.

se la relativa facilità con cui è possibile sequenziare l'intero genoma rende praticamente difficile assicurare l'anonimato di numerose raccolte biologiche. Inoltre, scientificamente l'anonimato pieno potrebbe rappresentare per alcune ricerche una perdita nell'utilità del materiale, data l'importanza per la ricerca delle informazioni associate.

La soluzione opposta è costituita dall'identificazione piena del donatore. Tuttavia, la spinta etica e normativa verso la necessità di proteggere la privacy del donatore, ha portato al modello intermedio dell'anonimato "controllato": l'attribuzione ai singoli campioni di un codice, noto solo ad alcuni operatori (ad es. il responsabile della biobanca o i suoi diretti collaboratori). Dall'anonimato "pieno" si è dunque passati ad un anonimato "parziale". Su esplicita autorizzazione del donatore, l'identità del soggetto e i suoi dati personali sono allora accessibili alla persona che dispone della chiave di raccordo tra il codice e i dati del paziente. Qualora venga esplicitamente consentito, la chiave di codificazione consente al donatore di ricevere informazioni sui risultati della ricerca.

Il presente parere riguarda le collezioni di materiale biologico umano ricavato da parti residuali di campioni prelevati con finalità diagnostiche o terapeutiche in ambito pediatrico e, come già ricordato, esclusivamente destinate alla ricerca<sup>4</sup>. Fra questi campioni rientrano anche quelli prelevati attraverso gli screening neonatali obbligatori finalizzati alla diagnosi e alla cura di alcune malattie genetiche, eseguito su poche gocce di sangue, quando sia prevista una conservazione del materiale residuo successiva all'esecuzione dei test previsti dalla normativa vigente<sup>5</sup>.

E' scarsa l'attenzione, in generale e in particolare nel nostro paese, in merito al trattamento dei campioni prelevati da minori<sup>6</sup>. I pochi documenti

---

<sup>4</sup> Il CNB e il CNBBSV, attraverso la stesura dei documenti *Biobanche e ricerca su materiale biologico umano*, 2006; *Linee guida per l'istituzione e l'accreditamento delle biobanche*, 2006 e *Raccolta di campioni biologici ai fini di ricerca: consenso informato*, 2009, hanno già sottolineato l'importanza delle biobanche a fini di ricerca sotto l'aspetto scientifico. Questi documenti, pur discutendo su molteplici problemi etici, scientifici e legislativi concernenti le biobanche in generale, non hanno tuttavia approfondita la questione delle biobanche pediatriche. Più vicino ad alcuni problemi etici che queste suscitano il parere del CNB-CNBBVS, *Considerazioni sulla conservazione protratta del materiale biologico residuo dello screening neonatale: vantaggi, problematiche e situazione italiana*, 2010. In merito alle problematiche etiche che suscitano i test e i dati genetici si richiama il parere del CNB, *Orientamenti bioetici per i test genetici*, 1999 e CNB-CNBBVS, *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, 2010.

<sup>5</sup> Ai sensi dell'art. 6, comma 2 della legge 104/1992 e del successivo decreto applicativo DPCM 9/07/1999. La regione Toscana ha allargato l'obbligatorietà dello screening neonatale a più di 40 malattie metaboliche rare ed alcune immunodeficienze quali il deficit di ADA. Anche altre Regioni hanno propri programmi: ad es. l'Umbria con un protocollo di intesa ha adottato il programma della Toscana del 2010. Significativo è il caso dell'Emilia Romagna, dove la delibera 1 febbraio 2010, n. 107 ha incluso 24 patologie ed ha suscitato una controversia che dal TAR è giunta alla CEDU. Una difformità tra le Regioni destinata ad essere superata in forza del comma 229 della legge di stabilità (2013 n. 147) che prevede uno screening allargato ovunque e che per favorire la massima uniformità sul territorio nazionale ha istituito presso l'Agenzia Nazionale per i servizi sanitari regionali (Age.n.a.s.) un Centro di coordinamento sugli screening neonatali.

<sup>6</sup> Per uno studio pilota che delinea un censimento delle biobanche pediatriche a livello europeo e italiano si veda E. Salvaterra et al., *Pediatric Biobanking: A Pilot Qualitative Survey of Practices, Rules, and Researcher Opinions in Ten European Countries*, "Biopreservation and Biobanking", 2012, 10, 1, 29 ss. Il dato che emerge è la eterogeneità della prassi e la necessità di raccomandazioni bioetiche e biogiuridiche omogenee.

normativi<sup>7</sup> mancano di specifici riferimenti nei confronti dei minori. E i limitati riferimenti reperibili sono insufficienti, in quanto riguardano situazioni connesse ad un eventuale beneficio diagnostico-terapeutico per il minore, mentre, nel caso delle biobanche pediatriche, come sarà meglio evidenziato in seguito, il campione viene donato ed utilizzato per la ricerca con prevalenti finalità solidaristiche, indipendentemente da un eventuale o certo beneficio clinico per il donatore.

## 2. Principi etici per le biobanche pediatriche

In altri documenti concernenti le biobanche in generale i Comitati CNB e CNBBVS hanno già avuto modo di sottolineare alcuni principi etici pienamente condivisibili anche per la concessione di materiale biologico pediatrico e più precisamente che:

- le biobanche debbano chiedere e ottenere la certificazione attraverso una procedura trasparente approvata da un ente riconosciuto dal governo<sup>8</sup>;
- i campioni biologici appartengono a chi se ne priva e questi vengono ceduti “nella formula generale della ‘concessione di utilizzo’ e confermando in ogni caso il principio della gratuità ed il divieto della discriminazione personale”<sup>9</sup>;
- la concessione<sup>10</sup> di campioni biologici dei minori da parte dei genitori/ rappresentante legale raccolti nelle biobanche a fini di ricerca sono un grande beneficio per la scienza e la salute, tuttavia tali finalità non possono prevalere sui diritti e gli interessi dei singoli soggetti coinvolti nella ricerca<sup>11</sup>.

Nello specifico va ora considerato che i minori sono una popolazione particolarmente vulnerabile e ciò impone misure di protezione adeguate anche nel caso specifico della concessione dei campioni biologici alla ricerca. Inoltre,

---

<sup>7</sup> È regolata la gestione delle biobanche cliniche in materia di conservazione di cellule staminali da sangue del cordone ombelicale per uso autologo, conservazione consentita esclusivamente presso le strutture pubbliche ad essa dedicate (decreto ministeriale del 18 novembre 2009). Le procedure per l'istituzione di organismi deputati alla certificazione delle biobanche quali centri di risorse biologiche (CRB) è regolato dal decreto del Ministero dello Sviluppo economico (2006). La Legge 30.06.2009, n. 85 è specificatamente emanata per istituire e regolamentare una banca dati nazionale del DNA a scopo forense. Ancora vanno considerate l'*Autorizzazione del Garante della privacy al trattamento dei dati genetici* ( 12 dicembre 2013) e l'*Autorizzazione generale del Garante della privacy al trattamento dei dati personali effettuato per scopi di ricerca scientifica* (12 dicembre 2013) che hanno rilevanza anche sulla regolamentazione delle biobanche relativamente all'utilizzo dei tessuti e all'archiviazione dei dati relativi al paziente. Anche le normative europee precedentemente citate, che regolano l'uso clinico dei campioni biologici, non fanno mai esplicito riferimento ai minori, parlando solo, in generale di “persone che danno l'autorizzazione per conto dei donatori” (2004/23/CE, art. 13 comma 2), ma per quanto riguarda il consenso rimandano alle legislazioni nazionali, senza distinzione di età per il donatore.

<sup>8</sup> CNBBSV, *Linee guida*, cit., 10 e ss.

<sup>9</sup> CNB-CNBBSV, *Considerazioni*, cit., 25 e ss.

<sup>10</sup> Nell'ambito di questo documento, pur rilevando la correttezza dell'espressione ‘concessione d'uso’, si preferisce utilizzare in prevalenza ‘donazione’ in quanto è una terminologia usata in ambito internazionale anche con riferimento ai minori ed inoltre esprime la dimensione di gratuità dell'atto.

<sup>11</sup> Principio ribadito in ogni parere in assoluta conformità alle convenzioni, raccomandazioni e regolamenti comunitari ed internazionali (ad es. negli artt. 8 e 9 dei Principi Generali della *Dichiarazione di Helsinki*, 2013; nel Preambolo della *Rec*, 2006, 4 del Consiglio d'Europa *Collection of Biological Materials*; nella Introduzione della *Dichiarazione Internazionale sui dati genetici umani* dell'UNESCO, 2003; nell'art. 2 della *Convenzione di Oviedo*, 1997).



la ricerca che utilizza biobanche pediatriche pone problematiche etiche diverse rispetto a quelle della ricerca che fa uso di biobanche che collezionano materiale fornito da adulti. Infatti i bambini hanno capacità limitate nel comprendere il significato e le implicazioni della ricerca e nell'esprimere un consenso informato, capacità che acquisiscono solo gradualmente. D'altra parte, benché la raccolta dei campioni biologici sia generalmente connessa alla sperimentazione farmacologica, come già anticipato, non è possibile né opportuno, date le rispettive specificità, applicare alle biobanche pediatriche i principi etici e le regole giuridiche della ricerca biomedica sui minori<sup>12</sup>.

Va inoltre osservato che la soglia di attenzione nella tutela dei diritti del minore può collocarsi a livelli variabili, essendo l'utilizzo del materiale biologico molto eterogeneo.

Pertanto in questo documento saranno presi in considerazione alcuni degli aspetti più problematici delle biobanche pediatriche: il consenso, la sussidiarietà, il rischio/ beneficio e il ritorno dei risultati<sup>13</sup>.

## **2.1. Il consenso dei genitori e del minore/adulto**

A monte di qualsiasi raccolta appare necessario e di primaria importanza un consenso libero e chiaro da parte dei cedenti il proprio materiale biologico. E l'obbligo delle biobanche di avvalersi del consenso dei partecipanti scaturisce dai principi fondamentali che riguardano l'etica biomedica: tutti i documenti, convenzioni e regolamenti regionali e internazionali sull'argomento ne evidenziano la necessità e l'importanza.

Tuttavia, nel caso delle biobanche pediatriche, questo prerequisito per diversi aspetti non marginale solleva alcune problematiche rispetto alle biobanche che collezionano materiale ottenuto da donatori adulti dato che: a) il materiale collezionato non è di chi lo cede, bensì di altro soggetto, in specie di un minore che rientra in una categoria vulnerabile; b) i minori non sono in grado, fintanto che non acquisiscono la capacità di discernimento, di dare un consenso informato in merito al destino presente e futuro del proprio materiale biologico.

Nell'ambito giuridico si ritiene che la volontà e i desideri dei minori, considerato il loro migliore interesse, siano manifestati dai genitori o dal rappresentante legale. Il consenso dei genitori o del legale rappresentante deve perciò essere sempre dichiarato al momento della concessione del materiale biologico del figlio minore alla biobanca. Deve, inoltre, essere fatta salva l'informazione da dare al minore al momento della cessione dei campioni, tenuto conto del grado di maturità raggiunto e della capacità di comprendere l'informativa, dato che un suo eventuale rifiuto è da considerarsi prevalente sul consenso del genitore/rappresentante legale<sup>14</sup>.

---

<sup>12</sup> Per la nostra normativa si veda il d. l. 211/2003, art. 4.

<sup>13</sup> Tralasciemo di discutere alcune tematiche consuete nell'ambito della biobanche quali ad esempio lo statuto delle parti staccate del corpo umano, le modalità di conservazione del materiale biologico, il rapporto ricercatore/biobanche, la certificazione delle biobanche, la commercializzazione dei risultati, ecc.

<sup>14</sup> Come indicato nel Protocollo addizionale alla *Convenzione di Oviedo* concernente la ricerca scientifica dove si scrive che, fra le condizioni da rispettare per poter condurre una ricerca su persone che non hanno la capacità di dare un consenso informato, vi è quella della non obiezione da parte del soggetto interessato.

Va altresì considerato che in dottrina e negli ordinamenti giuridici si prevedono modalità diverse di consenso alla cessione del campione biologico: un “consenso ristretto” all’uso del campione, solo per una ricerca immediata, specifica, che ne proibisca l’impiego in altri studi non contemplati al momento della firma; una “consenso parzialmente ristretto”, che autorizza l’uso di campioni non solo per specifiche ricerche attuali, ma anche per ricerche future direttamente correlate alle prime; un “consenso multi-opzione”, che consente di operare scelte diverse, tutte spiegate al donatore dalla biobanca; un “consenso ampio”, che consente l’uso dei campioni per ricerche attuali e future di ogni genere.

Nei primi tre casi si prevede che il donatore possa avere un controllo continuo dei propri campioni e possa recedere in qualunque momento dal consenso accordato, con conseguente distruzione dei campioni biologici e dei dati connessi. I partecipanti devono essere informati sui contenuti dei singoli progetti di ricerca nei quali i campioni biologici sono utilizzati, in modo da consentire loro di valutare in base alla conoscenza del progetto se esso sia compatibile con la loro visione morale e con le finalità che essi si attendono dalla ricerca.

Nel caso di un “consenso ampio”, il donatore si basa su un’informativa generale ed è evidente che in questo modo si instaura un rapporto fiduciario con la biobanca, impostato sul prevalente principio di solidarietà sociale, ragione che giustifica la ricerca stessa. Un consenso di questo tipo è spesso auspicato da parte dei ricercatori, per avere maggiore libertà nell’uso dei materiali e non compromettere la successiva attività di ricerca sui campioni messi a disposizione.

A fronte di queste diverse opzioni, il CNB/CNBBSV ebbe modo di riconoscere come modello adeguato di consenso informato il “consenso parzialmente ristretto”<sup>15</sup>.

Nel caso delle biobanche pediatriche, non provenendo il consenso dal diretto partecipante e dato che la cessione dei campioni biologici del minore potrebbe non essere neutra nei suoi effetti, il CNB ribadisce, come in altro documento dello stesso Comitato,<sup>16</sup> che i campioni non debbono essere anonimizzati in modo irreversibile e l’autorizzazione dei genitori o del rappresentante legale non debba essere “ampia”, bensì data per una ricerca specifica o direttamente correlata (“consenso parzialmente ristretto”), a seguito di una informativa completa e dettagliata, così che i cedenti possano valutare le finalità, la durata, i luoghi e le modalità di esecuzione del progetto scientifico nel quale viene impiegato il campione. I genitori conservano, dunque, un “controllo” sull’uso che viene fatto del materiale biologico del proprio figlio, così da poterne richiedere informative e la stessa distruzione conseguente alla revoca del consenso (distruzione sia dei campioni biologici sia dei dati biografici/clinici associati).

Inoltre, i genitori dovrebbero essere assicurati sul piano gestionale e sulle modalità con cui la biobanca assicura la conservazione e la “confidenzialità” dei dati raccolti. Altresì esplicito dovrebbe essere il divieto di accesso ad alcuni soggetti terzi, quali assicurazioni<sup>17</sup> e datori di lavoro.

---

<sup>15</sup> CNB-CNBBSV, *Raccolta di campioni biologici ai fini di ricerca: consenso informato*, 2009, p. 14.

<sup>16</sup> CNB-CNBBSV, *Considerazioni*, cit., p. 25.

<sup>17</sup> Il CNB/CNBBSV nel parere *Test genetici e assicurazioni* (2008) ha sottolineato la rilevanza etica nell’ambito dell’uso dei risultati di test genetici del principio di non discriminazione,

Sebbene il Comitato insista sull'importanza di definire questi aspetti nell'ambito del consenso iniziale, è tuttavia consapevole della difficoltà di fissare queste finalità in modo esaustivo in quel momento. In effetti, la durata della ricerca è generalmente lunga ed è difficile prevedere all'atto del rilascio del consenso gli eventuali studi che, a distanza di anni, potrebbero prevedere il loro re-impiego. Ciò implica che per una corretta gestione e utilizzazione del materiale concesso ad una biobanca pediatrica sia regola imprescindibile, nel momento in cui il minore si avvia verso la maturità, la perdita d'importanza del consenso rilasciato dai genitori e l'avvio di un processo mirato ad ottenere l'ascolto dell'adolescente. Coloro che raggiungano la maggiore età legale debbono avere l'opportunità di dare fin da subito il loro consenso o, se la ricerca già ha avuto inizio, rinnovare, modificare o revocare il consenso all'uso dei loro campioni e dei dati presenti nella biobanca.

Ne consegue che il responsabile della biobanca pediatrica (garante/curatore) deve sviluppare procedure tali da consentire al minore divenuto maggiorenne di essere contattato attraverso strumenti appropriati, di ottenere informazioni adeguate, di avere la possibilità di recedere o accedere ai campioni e ai dati e distruggerli materialmente o cancellare le informazioni registrate. Il Comitato ritiene che i dati e risultati della ricerca precedenti all'eventuale distruzione dei campioni biologici, possano essere utilizzati e pubblicati, pur nel rispetto dell'anonimato.

Il CNB sottolinea che nell'ambito del consenso informato è compito della biobanca richiamare esplicitamente il dovere dei genitori di informare il proprio figlio in merito all'avvenuta donazione e di mantenere i contatti con la biobanca per consentire a quest'ultimo di subentrare nel consenso.

Va anche considerato che i campioni e le informazioni vengono spesso trasferiti - nell'ambito di ricerche internazionali e multi-centriche - ad altre biobanche o a gruppi di ricerca diversi e possono essere condivisi con i ricercatori di altri Paesi (soggetti a regolamentazioni diverse), così che la cancellazione di tutte le informazioni è spesso complessa, se non impossibile. A fronte di teorie che negano la possibilità di dislocazione dei campioni biologici di minori, il Comitato ritiene che ciò debba essere consentito a condizione che di questa problematica ne siano consapevoli i genitori al momento della cessione del materiale biologico, così come i minori quando viene loro richiesto il consenso.

Un problema specifico è la richiesta di consenso informato per l'uso di campioni biologici di bambini con patologie rare, ove la necessità della ricerca è di particolare rilevanza. È importante che per incrementare la concessione dei campioni nel colloquio informativo i medici presentino ai genitori/rappresentante legale la particolare rilevanza di questo gesto di solidarietà, indispensabile per l'avanzamento della ricerca a beneficio di altri bambini malati.

Si possono, tuttavia, anche in una regolamentazione delle biobanche pediatriche prevedere delle eccezioni al proseguimento della ricerca in assenza di una espressa volontà ad una utilizzazione più ampia o diversa dei campioni e dei dati, rispetto a quella inizialmente proposta dai genitori, o in assenza del successivo consenso del figlio. Eccezioni queste che sono previste anche

---

raccomandando che le assicurazioni non chiedano agli utenti di sottoporsi a test genetici, ammettendo tuttavia la possibilità di utilizzare i risultati di test genetici, già effettuati, con consenso del soggetto.

nell’Autorizzazione Generale del Garante della privacy in materia di “trattamento dei dati personali effettuato per scopi di ricerca scientifica” (2012). In primo luogo, qualora il trattamento dei dati e dei campioni sia necessario per la conduzione di studi, privi di significative ricadute personalizzate sul partecipante, effettuati con materiali biologici raccolti in precedenza per finalità di tutela della salute o per l’esecuzione di precedenti progetti di ricerca.

Una seconda deroga potrebbe essere ravvisata quando non sia stato possibile contattare il minore, divenuto adulto o i genitori, malgrado sia stato compiuto un ragionevole sforzo per raggiungerli.

In entrambe le eccezioni l’autorizzazione dovrebbe prevedere la possibilità di portare avanti una ricerca con analoghe finalità mediante il trattamento di dati anonimi o di dati riferibili a persone dalle quali può essere o è stato acquisito il consenso informato. Queste eccezioni, inoltre, sono ammissibili se non risulta che i medesimi partecipanti abbiano in precedenza fornito indicazioni contrarie.

Tuttavia, in questi casi, come in tutte le biobanche, la ricerca può essere effettuata solo sulla base di un progetto che abbia ricevuto l’approvazione dal competente Comitato etico a livello territoriale, che ne abbia valutato l’appropriatezza scientifica e l’accettabilità etica.

## **2.2. Sussidiarietà, rischi e benefici**

Fra i principi etici e giuridici che legittimano la ricerca scientifica su gruppi di individui vulnerabili vi sono quelli che la ricerca sia sensibile ai bisogni di salute o alle priorità poste da tale categoria di persone e la stessa ricerca non possa essere effettuata su soggetti non vulnerabili. Inoltre questo gruppo dovrebbe beneficiare delle conoscenze, pratiche o interventi che derivano dalla ricerca<sup>18</sup>.

Va anche ricordato che vi sono principi etici generalmente riconosciuti per la ricerca sull’incapace “senza beneficio diretto”:

- il progetto di ricerca deve lasciar presumere un’utilità collettiva;
- i rischi e gli inconvenienti per le persone partecipanti devono essere minimi.

Queste regole sono in letteratura spesso invocate anche per le biobanche pediatriche. Fermo restando le differenze già evidenziate tra la ricerca scientifica sul minore e la raccolta dei materiali biologici per le biobanche pediatriche, non vi è dubbio che i due requisiti in via di eccezione sopra indicati siano presenti in questa ultima fattispecie trattata. La finalità scientifica delle collezioni pediatriche presuppone un’utilità collettiva e ha come obiettivo di consentire un considerevole ampliamento delle conoscenze mediche sulla condizione medica specifica (es. malattia) del gruppo a cui appartiene il minore coinvolto nelle ricerche. E la necessità di una ricerca scientifica su campioni biologici di minori, anche se in alcuni casi sostituibile con ricerche su campioni biologici di adulti, in forza del principio di sussidiarietà giustifica l’utilizzo dei campioni collezionati nelle biobanche pediatriche.

Nella fattispecie, poi, non è da escludere in modo assoluto la possibilità per il minore di ottenere in futuro un beneficio medico non immediato e specifico al momento della concessione.

---

<sup>18</sup> Dichiarazione di Helsinki, artt. 19-20, 2013.

Non si è mancato, peraltro, di osservare che il minore trae “beneficio” dall’essere generoso e solidale verso la collettività, attraverso la scelta fatta dai suoi genitori di donare i propri campioni. In questo senso, il migliore interesse del minore sarebbe almeno in parte rappresentato dal contributo che egli fornisce alla collettività.

Consegue che, anche se un minore non è direttamente e immediatamente beneficiato dalla ricerca, essa appare legittimata sia dal punto di vista del beneficio personale, in quanto nel futuro potrebbe arrecare al minore-donatore vantaggi in termini di salute, ma anche in una prospettiva etica, in quanto necessaria per la società.

L’altro aspetto, quello del “rischio minimo” è stato discusso nel contesto della ricerca, in specie sull’incapace, e di riflesso nelle biobanche pediatriche. In via primaria, va ancora una volta sottolineata la differenza tra le due tipologie che mettono in pericolo interessi diversi: nel primo caso la salute, nel secondo il diritto alla protezione dei dati personali. Pertanto, è primario nell’ambito delle biobanche una regolamentazione che garantisca una specifica protezione della privacy, in particolare quando i campioni siano condivisi con altri ricercatori non collegati con la biobanca che ha acquisito il campione. Si giustifica, allora, il privilegio dato al “parziale anonimato” attraverso codici sia dei campioni sia dei dati provenienti da un minore, per un evidente rafforzamento della privacy, a meno che l’utilizzazione del materiale biologico o dei dati associati in forma “non anonimizzata” risponda all’interesse del minore stesso. Una volta ridotto il rischio di violazione della riservatezza nelle sue percentuali di accadimento, le limitazioni in termini di rischio all’utilizzo dei campioni biologici pediatrici tendono a stemperarsi. Tuttavia, non va trascurato che se, in generale, nel caso di campioni biologici prelevati da adulti non si riscontrano per questi ultimi gravosità significative, per i bambini al momento della raccolta dei loro campioni vi può essere un maggiore impatto psico/fisico che si traduce in una gravosità non sempre tollerata e non giustificata a fronte dell’assenza di benefici diretti. Un aggravio potenziale, ad esempio, può riguardare la necessità di eventuali interventi aggiuntivi per il prelievo del campione (prelievi ulteriori di sangue o di tessuti, ecc.). Inoltre aggravii di un altro genere potrebbero derivare dalla conoscenza successiva da parte del minore, divenuto adulto, del tipo o gravità di patologia avuta nel passato o di alcune informazioni genetiche che lo riguardano e che potrebbero aver un’incidenza psicologica sulla sua vita.

Data comunque la difficoltà nell’ambito della ricerca in generale sugli incapaci e sui minori, di definire quali rischi e inconvenienti siano minimi e pertanto tollerabili a favore di interessi scientifici e sociali, il CNB, anziché appellarsi a standard fissi e predefiniti, approva una stima della situazione che tenga conto del contesto dello studio e della particolarità delle collezioni da parte del Comitato etico competente.

### **2.3. Diritto a “sapere” e diritto a “non sapere” dei genitori e del rappresentante legale**

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. In effetti, in un contesto di ricerca, i risultati ottenuti su un campione devono di solito essere validati su altri campioni. D’altra parte, la ricerca di base opera in condizioni

diverse rispetto alle ricerche tradizionali di laboratorio. Non sarebbe allora appropriato che il medico del paziente donatore utilizzi questi risultati nell'ambito di cure successive, fintanto che i risultati dello studio non siano confermati da indagini successive in grado di verificarne la rilevanza clinica. Ciò non di meno, alcuni dati ottenuti dallo studio dei campioni possono fornire informazioni utili alla salute del soggetto (prevenzione, diagnosi, terapia) o a identificarne caratteristiche genotipiche eventualmente trasmissibili all'interno del nucleo familiare (rilevanti nell'ambito di scelte procreative).

E' 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 all'"ignoranza del proprio futuro", cioè al "diritto a non sapere". Una donazione del campione biologico da subito totalmente anonimizzata è caratterizzata dal non chiedere o dal nulla pretendere in cambio, dal non volere conoscere le fasi successive e i risultati della ricerca. È questa una possibilità nell'ambito del consenso informato degli adulti.

Per quanto attiene alle biobanche pediatriche, il Comitato ritiene che il consenso informato dei genitori/rappresentante legale alla donazione dei campioni biologici debba prevedere esplicitamente che l'informativa sia data, se le ricerche forniscano informazioni sufficientemente fondate, attendibili ed utili per la salute del minore sul piano preventivo, diagnostico, terapeutico o della salute riproduttiva. In questo caso – 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<sup>19</sup>, 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<sup>20</sup> 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<sup>21</sup>. 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). Situazioni queste che, pur non frequenti, date le problematiche etiche conseguenti, dovrebbero sempre essere chiaramente delineate come possibili e sottoposte all'attenzione

---

19 È questo conforme al "duty of care principle" del Protocollo addizionale alla ricerca alla *Convenzione di Oviedo* (art. 27) e al Rapporto esplicativo (punto 134).

20 Peraltro le informazioni genetiche potrebbero risultare rilevanti per i genitori stessi, per la loro salute e le loro scelte riproduttive.

21 Anche la *Raccomandazione* 2006, 4 del Consiglio d'Europa sottolinea il rischio che può derivare dal mantenimento della regola di "non individuazione" o della "anonimizzazione irreversibile" nelle ricerche genetiche.

del genitore/legale rappresentante nell'ambito del consenso alla donazione dei campioni biologici per la ricerca genetica.

Sarà, comunque, compito dei medici selezionare la rilevanza delle informazioni e dei genitori quello di utilizzare questi dati medici secondo le opportune necessità del minore e di valutare quando e come darne conoscenza al proprio figlio.

Sarà quest'ultimo, una volta divenuto adulto, nell'ambito del suo consenso alla ricerca avvalersi del diritto ad essere informato o del diritto a non sapere.

In ogni caso nel contesto di un ritorno di informazione, il Comitato raccomanda un aiuto e un supporto di qualità nell'ambito di una adeguata consulenza, data la complessità delle informazioni<sup>22</sup>. L'informazione deve essere trasmessa ai genitori in forma comprensibile; deve essere verificata la comprensione dei risultati che vengono comunicati e, se necessario, deve essere garantito il supporto psicologico.

### **3. Raccomandazioni**

Le collezioni di campioni biologici presenti nelle biobanche pediatriche, rivestono uno straordinario interesse, per la ricerca nell'ambito biomedico, in particolare quella biomolecolare, e nella ricerca traslazionale. Tuttavia la necessità di correlare i campioni di tessuto e i dati personali pone il problema della confidenzialità e della protezione della vita privata. Il Comitato sottolinea che l'interesse e il benessere dei soggetti i cui materiali biologici sono usati per ricerca deve sempre prevalere sul solo interesse della società o della scienza e questo a maggior ragione se si tratta di minori.

Il Comitato ribadisce la necessità di una regolamentazione normativa in materia, in grado di offrire linee di indirizzo conformi alle indicazioni che provengono dalle carte europee e internazionali.

In merito alle corrette procedure per l'acquisizione dei campioni biologici dai neonati e dai minori, il CNB, nell'auspicare la loro donazione, ritiene che il consenso dei genitori/del rappresentante legale non possa essere ampio e irreversibile, ma piuttosto ristretto o parzialmente ristretto, dichiarato in forma scritta al momento del prelievo di campioni biologici a scopi diagnostici, a seguito di informazioni dettagliate che concernono:

- l'esclusione di scopi commerciali diretti della ricerca e la garanzia che la ricerca si svolga in strutture accreditate;
- gli obiettivi del prelievo del campione biologico e l'interesse scientifico di una partecipazione allo studio;
- la natura dei materiali biologici e dei dati raccolti;
- l'utilizzazione prevista dei campioni e dei dati raccolti;
- le misure prese a protezione della vita privata del minore ed eventualmente dei suoi familiari e dell'ambiente socio-culturale al quale egli/essi appartengono;
- i tempi e i luoghi della ricerca (l'eventuale trasferimento dei campioni presso strutture/gruppi di ricerca diversi rispetto a quella nella quale è stato destinato il campione prelevato);

---

<sup>22</sup> Per la consulenza genetica è importante il riferimento alle interazioni tra i geni e i fattori ambientali e la possibilità di risultati falsi negativi o falsi positivi.

- i finanziatori e l'identità del gestore o dell'organo di controllo responsabile della biobanca e le modalità per contattarlo.

Il minore, in rapporto al suo progressivo grado di maturità, dovrà essere ascoltato e la sua volontà tenuta in conto. Inoltre, qualora la ricerca abbia avuto inizio in epoche precedenti, egli deve avere la possibilità di sapere di essere stato arruolato e di conoscere il destino del proprio campione biologico e degli eventuali risultati emersi dal suo impiego, in modo tale da essere in grado di confermare o modificare o ritirare il consenso ed eventualmente chiedere la distruzione o l'anonimizzazione senza tracciabilità del campione e dei dati connessi.

Al momento della raccolta dei campioni biologici gli operatori e/o i responsabili della biobanca sono tenuti ad incoraggiare i genitori ad informare i propri figli, divenuti adulti, della donazione dei loro campioni biologici.

La biobanca deve fare un ragionevole sforzo organizzativo per ricontattare i minori divenuti adulti: tale operazione può anche essere facilitata dall'uso di tecnologie informatiche. Tale strumento, nel rispetto della normativa sulla privacy, consente di mantenere un contatto tra donatori e biobanche.

Il Comitato raccomanda che siano implementati nell'ambito della biobanca l'uso di risorse e l'organizzazione per la comunicazione dei risultati validati e utili – con riferimento alla salute e qualità di vita presente e futura - ai genitori e al minore divenuto adulto.

Il diritto dei genitori a non sapere è limitato nei casi in cui l'informazione sia sufficientemente fondata, attendibile e utile per la salute del minore sul piano preventivo e terapeutico. 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', che evidenzino patologie genetiche con certa o alta probabilità di insorgenza tardiva allo stato non curabili.

Il diritto a sapere o non sapere da parte del minore, divenuto adulto e in grado di manifestare un'adeguata volontà, dovrà essere oggetto di scelta nell'ambito del suo consenso informato.

E' necessario che vi sia un organo di controllo delle diverse fasi di conservazione e gestione del materiale biologico e delle relative informazioni. Il modello può essere rappresentato da un garante/curatore che abbia la responsabilità sia della corretta conservazione e utilizzazione del materiale biologico, sia della gestione dell'informazione, curando i rapporti con le famiglie e con il minore, quando diverrà adulto.

E', altresì, necessario che la biobanca pediatrica sia collegata ad un Comitato etico, in grado di valutare la scientificità e l'eticità della ricerca, garantendo il rispetto del consenso e della volontà del minore durante il suo sviluppo.

Raccomanda anche che vi sia un'adeguata formazione dei ricercatori e del personale della biobanca alle questioni bioetiche emergenti: l'attenzione alle problematiche etiche consentirebbe una maggiore tutela del minore, contribuendo a costruire un rapporto di fiducia tra donatori e ricercatori.

Pur conoscendo le difficoltà che hanno incontrato le ripetute esortazioni a procedere a un censimento delle banche biologiche e delle collezioni di campioni presenti in Italia, il CNB ribadisce l'opportunità di istituire un Registro Nazionale delle biobanche pediatriche.



## Postilla

*Postilla a firma della Prof.ssa Monica Toraldo di Francia*

Pur essendo d'accordo con l'impostazione generale e con gran parte dei contenuti del documento sulle biobanche pediatriche, mi sono astenuta dal votarlo perché in dissenso su un punto, di cui peraltro riconosco la grande delicatezza e complessità: quello concernente il diritto/dovere dei genitori di essere informati qualora "le ricerche forniscano informazioni sufficientemente fondate, attendibili ed utili per la salute del minore sul piano preventivo, diagnostico, terapeutico o della **salute** riproduttiva", e anche nel caso "si tratti di possibili dati, non esplicitamente ricercati (c.d.'incidental findings'), che evidenzino patologie genetiche con certa o alta probabilità di insorgenza tardiva allo stato non curabili (es. corea di Huntington)".

Di seguito cercherò di motivare le ragioni del mio dissenso:

1) mentre non ho dubbi rispetto alla liceità della limitazione del 'diritto di non sapere' dei genitori, nei casi in cui vi sia la possibilità reale di interventi preventivi e curativi di immediata efficacia, non sono invece altrettanto sicura quando i dati riguardino patologie curabili, a insorgenza più tarda, per le quali non vi siano misure preventive di comprovato beneficio. In questa evenienza la conoscenza precoce dei dati predittivi non avrebbe un'utilità clinica, mentre, invece, creerebbe preoccupazione e ansie tali da ripercuotersi negativamente sulle relazioni parentali; penso inoltre che, in questo tipo di situazioni, si dovrebbe anche valutare il fatto che in gioco ci sono forti interessi delle case farmaceutiche a che il minore inizi precocemente un qualche tipo di trattamento farmacologico e il conseguente rischio di un'inutile 'medicalizzazione' preventiva. Forse ci potrebbero essere altre opzioni, da inserire nella nota informativa e nei moduli del consenso (da spiegare, comunque, faccia a faccia): ad es. chiedere se si vuol essere informati di condizioni che potrebbero influire sulle decisioni procreative, e, per quanto riguarda il minore, prevedere eventualmente di contattare e informare il pediatra di famiglia.

2) Altra, e ancora più delicata questione, è quella che riguarda invece i c.d. 'incidental findings'(IF) evidenziati patologie genetiche con certa o alta probabilità di insorgenza tardiva allo stato non curabili. La discussione bioetica su quali categorie di IF riguardanti i minori sia sempre opportuno comunicare è ancora in corso e vi è contrasto di orientamenti riguardo al giusto bilanciamento fra la tutela dell'autonomia e degli interessi del minore e i diritti-bisogni dei genitori di ricevere (o non ricevere) le informazioni che potrebbero essere importanti per la futura progenie.

Pur consapevole delle buone ragioni di quanti ritengono doveroso informare i genitori anche nel caso si tratti di dati concernenti patologie genetiche incurabili a insorgenza tardiva, ritengo tuttavia che i benefici attendibili dalla comunicazione non siano tali da controbilanciare il rischio di una possibile compromissione dello sviluppo psicologico del minore e di violazione della sua 'autonomia'. La conoscenza (obbligata) di simili informazioni provocherebbe inevitabilmente nei genitori stati di ansia e stress psichico che si ripercuoterebbero, come e ancor più che nel caso precedente, sul rapporto con i figli, rapporto che sarebbe, comunque, disturbato dalla non trasparenza dovuta alla presenza di un drammatico 'segreto'. Se poi i genitori decidessero, invece, di metterne a conoscenza il minore, questi vedrebbe precludersi la possibilità di pensare a 'un futuro aperto' e ci dovremmo chiedere quanto il percepirsi, ed essere percepiti da chi è più vicino, come soggetto

predestinato a un destino infausto e a una morte precoce (rispetto alle aspettative di vita della media) possa riflettersi su e condizionare lo sviluppo del proprio senso di sé, della propria autostima e identità, coartando in anticipo le scelte di vita. In questo caso il soggetto in questione non solo si vedrebbe negato il diritto di scegliere autonomamente se conoscere o meno le informazioni genetiche riguardanti la propria salute, ma potrebbe trovarsi anche più esposto a forme di discriminazione e/o stigmatizzazione sociale. Inoltre, anche ammesso che il segreto non venga rivelato e che l'interessato, una volta divenuto maggiorenne, sia messo nella condizione di decidere autonomamente, vi sarebbero comunque ulteriori motivi per dubitare dell'opportunità di imporre un 'dovere di conoscenza'; questi ulteriori motivi riguardano, più in particolare, la possibilità di contrarre polizze assicurative, sanitarie e/o sulla vita. Le Compagnie assicurative, al fine di modulare i premi in funzione del rischio 'obiettivo', da tempo premono per avere accesso anche ai dati genetici di carattere predittivo di cui i loro potenziali clienti siano a conoscenza e giustificano la loro richiesta richiamandosi al principio cardine del contratto assicurativo: quello della simmetria informativa fra assicuratore e assicurato. Se, come è già successo in altri paesi europei, anche in Italia si cedesse alle esigenze delle assicurazioni, le famiglie in questione che volessero stipulare una polizza per sé e/o per il minore si vedrebbero applicare un gravoso supplemento di premio, o addirittura rifiutare la copertura.

Per le considerazioni sopraesposte, ritengo più opportuno lasciare ai genitori l'opzione di essere messi o non essere messi a conoscenza di IF individuanti la presenza di alterazioni geniche correlabili ad un incrementato rischio di patologie per cui non esiste cura, né prevenzione, e/o identificanti fattori che possano influire sulle scelte riproduttive.