



*Presidenza del Consiglio dei Ministri*

## COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA

### ORIENTAMENTI BIOETICI PER I TEST GENETICI

(19 novembre 1999)

#### *abstract*

Il parere esamina il tema dei test genetici che si presenta particolarmente complesso per la molteplicità degli ambiti applicativi, a causa dei continui sviluppi della genetica e delle tecniche della biologia molecolare.

Con l'espressione "test genetici" si intende "il complesso di analisi volte: a) all'identificazione, prima o dopo la nascita, di anomalie genetiche nel DNA dell'individuo, ritenute responsabili di gravi malattie già in atto o ad insorgenza futura, ovvero di «susceptibilità» e/o predisposizione all'insorgenza di patologie multifattoriali complesse; b) alla tipizzazione di regioni del DNA contenuto sia nel nucleo cellulare sia nei mitocondri, allo scopo di individuare i tratti che identificano ciascun individuo, o gruppi di individui, in base alla loro costituzione genica".

Nella prima parte, il documento delinea lo stato dell'arte indicando alcune nozioni generali sul DNA e le principali tecnologie di manipolazione e descrive le diverse tipologie (diagnostici o sintomatici; presintomatici o preclinici; prognostici; predittivi di «susceptibilità» genetica; per l'identificazione degli eterozigoti; e le indagini medico-legali), e le differenti applicazioni sia nel campo di promozione della salute (con particolare riguardo alle malattie ereditarie, ai test e agli *screening* genetici in campo medico, e ai test genetici sui gameti e sull'embrione preimpianto), sia in campi diversi dalla salute dell'individuo o della collettività, con riguardo alla predisposizione genetica a condotte devianti o al settore sociale (in cui rientrano l'attività lavorativa, le assicurazioni e le applicazioni a fini di identificazione). La seconda parte del documento esamina la situazione dei test genetici in Italia, con riguardo alle strutture operanti sul territorio nazionale e alla normativa di riferimento. La terza parte prende in esame, infine, le varie problematiche bioetiche, prima in termini generali, poi per argomenti specifici.

In ragione della complessità del tema il CNB non adotta conclusioni etiche generali, ma richiama l'attenzione su alcuni obiettivi eticamente rilevanti a proposito di test e *screening* genetici; consulenza genetica; test predittivi; caratteri comportamentali complessi; test genetici nell'ambiente di lavoro; archiviazione di profili del DNA per l'identificazione individuale. Inoltre fornisce alcune raccomandazioni specifiche in tema di Progetto genoma umano; test genetici in oncologia; test genetici sui minori; test genetici e attività lavorativa; test genetici e assicurazioni con riferimento al problema delle discriminazioni genetiche. A conclusione del documento è significativamente inserito il richiamo ad alcuni principi della *Convenzione sui diritti dell'uomo e la biomedicina* del Consiglio d'Europa (sui temi della vita privata e del diritto all'informazione; non discriminazione; e test genetici predittivi) e alla *Dichiarazione universale su genoma umani e diritti dell'uomo* dell'Unesco, la cui adozione a livello internazionale è avvenuta contestualmente all'elaborazione del parere.