

13.051

## **Messaggio**

**concernente la modifica dell'articolo costituzionale relativo alla medicina riproduttiva e all'ingegneria genetica in ambito umano (art. 119 Cost.) e della legge sulla medicina della procreazione (Diagnosi preimpianto)**

del 7 giugno 2013

---

Onorevoli presidenti e consiglieri,

con il presente messaggio vi sottoponiamo, per approvazione, il disegno di una modifica dell'articolo costituzionale relativo alla medicina riproduttiva e all'ingegneria genetica in ambito umano (art. 119 Cost.) nonché della legge sulla medicina della procreazione.

Nel contempo vi proponiamo di togliere di ruolo il seguente intervento parlamentare:

2005 M 04.3439 Autorizzazione della diagnosi preimplantatoria  
(N 16.6.05, Commissione della scienza, dell'educazione  
e della cultura CN 04.423; S 13.12.05)

Gradite, onorevoli presidenti e consiglieri, l'espressione della nostra alta considerazione.

7 giugno 2013

In nome del Consiglio federale svizzero:

Il presidente della Confederazione, Ueli Maurer  
La cancelliera della Confederazione, Corina Casanova

---

## Compendio

*Il progetto abolisce l'attuale divieto di diagnosi preimpianto nell'ambito della legge sulla medicina della procreazione e, a tale scopo, modifica anche l'articolo 119 della Costituzione federale. Nel rispetto del principio della dignità umana, fissa inoltre rigide condizioni quadro alle quali dovrà essere consentito alle coppie interessate il ricorso alla diagnosi preimpianto di cui punisce l'applicazione per finalità diverse.*

### *Situazione iniziale*

*La diagnosi preimpianto (DPI) è una tecnica medica con cui nell'ambito di una fecondazione artificiale gli embrioni vengono analizzati sotto il profilo genetico prima di essere impiantati nell'utero della donna. Sulla base delle informazioni ottenute in merito alla predisposizione genetica, vi è la possibilità di decidere se i singoli embrioni debbano essere impiantati nella madre oppure scartati.*

*L'obiettivo centrale di questa tecnica consiste nel garantire che il nascituro non soffra di una determinata malattia genetica a cui i genitori sono geneticamente predisposti. In alcune famiglie si osserva talvolta una storia lunga generazioni di gravi malattie ereditarie quali ad esempio la fibrosi cistica. Altre coppie hanno perso molto presto uno o più figli, ad esempio a causa di una forma ereditaria di distrofia muscolare. Molte coppie non si sentono in grado di affrontare un simile destino e rinunciano a coronare il loro sogno di avere figli propri nonostante rivesta un ruolo importante nel loro progetto di vita. In questi casi, la DPI offre una via d'uscita da questo dilemma.*

*Inoltre, attraverso la DPI, qualsiasi caratteristica ereditaria per la quale esiste un test può essere trasformata di principio in un criterio di selezione. Un tipico ambito di applicazione di questa tecnica è costituito ad esempio dal tentativo di riconoscere gli embrioni che a causa di aberrazioni cromosomiche non potranno svilupparsi, per incrementare così la percentuale di successi di una fecondazione artificiale. Inoltre, gli embrioni possono essere selezionati in funzione del sesso o delle caratteristiche dei tessuti, ad esempio per consentire il trapianto di cellule staminali emopoietiche a favore di un fratello o di una sorella malati.*

*Proprio in questo ampio ventaglio di applicazioni risiede anche uno dei suoi più gravi pericoli: un illimitato potere eugenetico di disporre sui discendenti non è infatti giustificabile da un punto di vista etico. Un embrione in vitro non può essere sfruttato per interessi particolari. Si teme però anche, in particolare, conseguenze legate all'autorizzazione della DPI per la società nel suo insieme come ad esempio un peggioramento della situazione di persone malate o disabili. Nel complesso, si teme dunque che un'autorizzazione della DPI possa portare con sé notevoli svantaggi.*

*Ciò considerato, l'intento del progetto è quello di autorizzare la DPI, ma in un ambito rigorosamente circoscritto e nell'osservanza di condizioni restrittive. Sulla base dei risultati di due procedure di consultazione, che il Dipartimento federale*

---

dell'interno ha effettuato nella primavera 2009 e nell'estate 2011, il progetto contiene una modifica della Costituzione e una modifica della legge.

### **Contenuti del progetto**

La modifica della Costituzione federale riguarda l'ultima parte della frase dell'articolo 119, capoverso 2, lettera c. Il dettame secondo cui è consentito far sviluppare in embrioni al di fuori del corpo della donna solo tanti oociti umani «quanti se ne possono trapiantare immediatamente» consentirebbe la DPI soltanto in condizioni quadro sfavorevoli. In base alla nuova formulazione, pertanto, è possibile sviluppare in embrioni solamente «il numero di oociti necessario ai fini della procreazione con assistenza medica». Il progetto si attiene tuttavia all'obiettivo costituzionale della tutela degli embrioni: non è consentito sviluppare un numero di embrioni a piacere.

I particolari dell'autorizzazione della DPI vengono regolamentati a livello legislativo. Il divieto di utilizzo di questa tecnica finora prescritto nella legge sulla medicina della procreazione (LPAM, RS 810.11) viene abolito. I principi su cui poggia la regolamentazione sono i seguenti:

- la DPI può essere applicata unicamente se non è possibile evitare, in maniera diversa, il rischio concreto che i genitori vengano a trovarsi in una situazione insostenibile dovuta al fatto che il bambino che desiderano generare soffrirà con ogni probabilità di una grave malattia ereditaria. In questo contesto, deve sussistere un rischio di malattia dovuto a una predisposizione genetica nota dei genitori. Tutte le altre possibilità di applicazione restano vietate, sotto la minaccia di una pena: la DPI non può essere applicata nel senso di uno «screening» in caso di infertilità o di età avanzata della donna, né è ammessa ai fini della determinazione del tipo di tessuto (in vista del concepimento di un «bambino salvatore») o del sesso o di qualsiasi altra caratteristica genetica che non sia ricollegabile a una malattia grave.
- La regola secondo cui non è consentito sviluppare più di tre embrioni per ogni ciclo viene abolita per la DPI e sostituita da una «regola degli 8 embrioni», ossia in questo caso è consentito sviluppare in vitro fino allo stadio di embrioni al massimo otto oociti umani per ogni ciclo. Per le procedure di FIV senza DPI viene mantenuta la regola dei tre embrioni.
- Il divieto di crioconservazione degli embrioni in vitro viene abolito.

Il progetto garantisce che le coppie, che altrimenti verrebbero a trovarsi in una situazione grave e per loro insostenibile oppure che dovrebbero recarsi all'estero per eseguire il trattamento, possano ricorrere alla DPI in Svizzera beneficiando di presupposti medici favorevoli. Secondo le stime, a fronte dei suddetti presupposti è possibile prevedere che ogni anno 50–100 coppie ricorreranno a una DPI. In questo modo, la regolamentazione dovrà così costituire, per le coppie interessate, un'alternativa sostenibile a una diagnostica prenatale da svolgere durante la gravidanza seguita da un'eventuale interruzione di gravidanza, senza mettere a repentaglio la tutela della dignità umana.

## Indice

<b>Compendio</b>	<b>5042</b>
<b>1 Punti essenziali del progetto</b>	<b>5047</b>
1.1 Situazione iniziale	5047
1.2 Aspetti medici	5049
1.2.1 Introduzione	5049
1.2.2 Concetti	5050
1.2.2.1 Diagnosi preimpianto	5050
1.2.2.2 Biopsia del globulo polar	5050
1.2.3 Il procedimento della DPI	5051
1.2.3.1 Stimolazioni ormonale e ottenimento di oociti	5051
1.2.3.2 Fecondazione extracorporea	5052
1.2.3.3 Biopsia embrionale	5052
1.2.3.4 Diagnostica genetica	5054
1.2.3.5 Trasferimento di embrioni e crioconservazione	5054
1.2.4 Ambiti di applicazione della DPI	5055
1.2.4.1 Individuazione della presenza di malattie genetiche	5055
1.2.4.2 DPI per coppie infertili oppure per coppie fertili in età avanzata	5060
1.2.4.3 La DPI finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili	5061
1.2.4.4 La DPI per la selezione del sesso non correlata a una malattia	5062
1.2.4.5 DPI per la selezione positiva di un'anomalia genetica	5062
1.2.5 Diagnosi errate	5062
1.3 Aspetti etici	5063
1.3.1 Argomentazioni a favore e contro la DPI in generale	5063
1.3.1.1 Argomentazioni contro la DPI in generale	5063
1.3.1.2 Argomentazioni a favore della DPI in generale	5065
1.3.1.3 DPI e diagnosi prenatale	5066
1.3.1.4 Autonomia riproduttiva	5067
1.3.1.5 DPI ed eugenetica	5068
1.3.1.6 Conclusioni	5070
1.3.2 Argomentazioni pro e contro singoli obiettivi della DPI	5071
1.3.2.1 La DPI finalizzata alla diagnosi di malattie ereditarie	5071
1.3.2.2 DPI per coppie infertili e per coppie fertili in età avanzata	5074
1.3.2.3 La DPI finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili (bambino «salvatore»)	5075
1.3.2.4 La DPI finalizzata alla selezione di caratteristiche senza correlazione a una malattia	5076
1.3.2.5 La DPI finalizzata alla selezione mirata di una caratteristica generalmente classificata come patologica	5077
1.3.3 Condizioni quadro per l'esecuzione di una DPI	5077
1.3.4 Il parere della NEK-CNE	5079
1.3.5 Il dibattito a livello internazionale	5080

1.4	Procedimenti preliminari	5081
1.4.1	Mandato del Parlamento	5081
1.4.2	Avamprogetto 2009	5081
1.4.2.1	Contenuti	5081
1.4.2.2	Procedura di consultazione	5082
1.4.3	Rielaborazione dell'avamprogetto 2009	5084
1.4.4	Avamprogetto 2011	5084
1.4.4.1	Contenuti	5084
1.4.4.2	Procedura di consultazione	5085
1.4.5	Rielaborazione dell'avamprogetto 2011	5086
1.5	La nuova normativa proposta	5086
1.6	Alternative di soluzione esaminate	5087
1.6.1	Ampliamento della regolamentazione delle indicazioni	5088
1.6.1.1	Allineamento della regolamentazione delle indicazioni della DPI a quella della PND	5088
1.6.1.2	DPI finalizzata al trattamento dell'infertilità	5090
1.6.1.3	Tipizzazione HLA	5092
1.6.1.4	Ampliamento di singoli elementi parziali della regolamentazione delle indicazioni proposta (art. 5a)	5093
1.6.2	Allentamento delle condizioni quadro	5093
1.6.3	Forme di controllo delle autorità sulla DPI	5094
1.6.4	Disciplinamento della DPI nella LEGU anziché nella LPAM	5095
1.6.5	Conclusioni	5095
1.7	Armonizzazione dei compiti e delle finanze	5095
1.8	Confronto giuridico e rapporto con il diritto europeo e internazionale	5096
1.8.1	La situazione giuridica in altri Paesi	5096
1.8.2	Rapporto con il diritto europeo	5101
1.8.3	Organizzazione delle Nazioni Unite	5103
1.9	Applicazione	5104
1.9.1	Applicazione prevista	5104
1.9.2	Verifica dell'attuabilità nella procedura pre-parlamentare	5105
1.9.3	Valutazione dell'applicazione	5105
1.10	Interventi parlamentari	5105
<b>2</b>	<b>Commento ai singoli articoli</b>	<b>5105</b>
2.1	Modifica della Costituzione federale	5105
2.2	Modifica della LPAM	5107
2.3	Modifica della LEGU	5124
<b>3</b>	<b>Ripercussioni</b>	<b>5124</b>
3.1	Per la Confederazione	5124
3.2	Per i Cantoni e per i Comuni nonché per i centri urbani, gli agglomerati e le regioni di montagna	5125
3.3	Per l'economia nazionale	5126
3.4	Per la società	5126
3.4.1	Per le persone disabili	5126
3.4.2	Per la parità tra donna e uomo	5126

3.5 Altre ripercussioni	5127
3.5.1 Per l'assicurazione sociale malattie	5127
3.5.2 Per la libertà economica	5127
3.5.3 Per l'informatica	5127
<b>4 Rapporto con il programma di legislatura</b>	<b>5128</b>
<b>5 Aspetti giuridici</b>	<b>5128</b>
5.1 La situazione giuridica in Svizzera	5128
5.1.1 Costituzione	5128
5.1.1.1 Medicina riproduttiva e ingegneria genetica in ambito umano (art. 119 Cost.)	5128
5.1.1.2 Altri diritti fondamentali e costituzionali rilevanti per la DPI	5133
5.1.1.3 Risultato dell'analisi in base al diritto costituzionale	5142
5.1.2 Legislazione federale	5142
5.1.3 Interventi parlamentari a livello federale	5143
5.1.4 Legislazione cantonale	5144
5.2 Compatibilità con gli impegni internazionali della Svizzera	5145
5.3 Subordinazione al freno alle spese e conformità alla legge sui sussidi	5145
5.4 Delega di competenze legislative	5145
<b>Allegati</b>	
1 Glossario dei termini scientifici	5146
2 Tabelle	5150
<b>Decreto federale concernente la modifica dell'articolo costituzionale relativo alla medicina riproduttiva e all'ingegneria genetica in ambito umano (Disegno)</b>	<b>5153</b>
<b>Legge federale concernente la procreazione con assistenza medica (Legge sulla medicina della procreazione, LPAM) (Disegno)</b>	<b>5155</b>

# Messaggio

## 1 Punti essenziali del progetto

### 1.1 Situazione iniziale

Nel 1978 è nato in Gran Bretagna il primo bambino generato mediante la *fertilizzazione in vitro*<sup>1</sup> (FIV). Da allora, la procreazione con assistenza medica è divenuta un argomento centrale di interesse pubblico. In Svizzera, i primi tentativi compiuti con questa tecnica sono stati condotti a Basilea e risalgono al 1982. Nel 1985 è nato a Locarno il primo bambino svizzero «in provetta»<sup>2</sup>.

All'epoca, alla Confederazione mancava qualsiasi base costituzionale per l'emana-zione di una legge vincolante in materia. In seguito, il 15 ottobre 1985, la redazione dello «Schweizerischer Beobachter» lanciò una raccolta di firme per un'iniziativa popolare volta ad arginare alcuni sviluppi percepiti come rischiosi in questo settore. L'obiettivo era quello di istituire una base costituzionale chiara con il compito, per il Parlamento, di emanare una legge «che disciplini segnatamente nella scienza, nella medicina, nelle professioni e nell'industria il trasferimento di ghiandole riproduttive, l'inseminazione artificiale, la fecondazione in vitro, il trasferimento di embrioni nonché il trattamento di gameti e di embrioni e feti vivi o morti»<sup>3</sup>. Il 17 maggio 1992 il Popolo e i Cantoni hanno seguito la raccomandazione del Parlamento e hanno approvato la controproposta di quest'ultimo all'iniziativa popolare. Tale norma si ritrova oggi nell'articolo 119 della Costituzione federale<sup>4</sup> (Cost.).

Nello stesso periodo, anche nel secondo ambito disciplinato da questo articolo costituzionale, quello della tecnologia genetica, si andavano delineando sia in Sviz-zera sia a livello internazionale alcuni importanti sviluppi. Le nuove tecniche e i nuovi metodi di analisi hanno trovato applicazione tra l'altro anche nel campo della ginecologia e della medicina della procreazione; ciò che ha condotto in una prima fase allo sviluppo degli esami  *cromosomici* prenatali nell'ambito dell'amniocentesi nonché all'inizio degli anni 1980 alla *villocentesi*. Nell'intento d'impedire la tra-smissione di malattie genetiche legate al sesso, il metodo di analisi venne quindi abbinato alla fertilizzazione in vitro; nel 1990 venne pubblicato il primo rapporto sull'impiego clinico della *diagnosi preimpianto* (DPI). Da allora, lo spettro delle indicazioni è stato progressivamente allargato. Oltre a impedire la trasmissione di una malattia genetica, grazie alla DPI si cerca ora anche di incrementare la percentu-ale di successi dei metodi di fertilizzazione in vitro, in particolare nelle donne più avanti negli anni. Si tratta in particolare di contrastare, così facendo, il rischio cre-scendente di *aberrazioni cromosomiche* che aumenta con l'avanzare dell'età. In alcuni Paesi, la DPI viene inoltre utilizzata per la selezione del sesso del bambino o, in rari

<sup>1</sup> I termini scientifici e specialistici vengono definiti nel glossario (allegato 1) e, la prima volta che vengono utilizzati, sono indicati in *corsivo*.

<sup>2</sup> Cfr. il messaggio del 26 giugno 1996 relativo all'iniziativa popolare «per la protezione dell'essere umano dalle manipolazioni nella tecnologia della procreazione (Iniziativa per una procreazione rispettosa della dignità umana)» e alla legge federale concernente la procreazione con assistenza medica (Legge sulla medicina della procreazione, LPAM), FF 1996 III 189.

<sup>3</sup> Cfr. il messaggio del 18 settembre 1989 concernente l'iniziativa popolare «contro gli abusi della tecnologia riproduttiva e genetica sull'essere umano», FF 1989 III 881.

<sup>4</sup> RS 101

casi, per la scelta di un embrione i cui tessuti presentano caratteristiche che coincidono con quelle di un fratello o di una sorella malati già nati. Grazie al prelievo di cellule staminali dal cosiddetto «bambino salvatore», quest'ultimo può aiutare il fratello o la sorella malati a guarire.

All'epoca delle deliberazioni parlamentari sull'iniziativa popolare «contro gli abusi della tecnologia riproduttiva e genetica sull'essere umano» e sull'articolo costituzionale, la DPI era ancora troppo poco conosciuta per essere fatta oggetto di un dibattito ed è stata menzionata una sola volta dalle Camere<sup>5</sup>. La sua autorizzazione è stata invece intensamente dibattuta nell'ambito delle consultazioni relative alla Legge sulla medicina della procreazione del 18 dicembre 1998<sup>6</sup> (LPAM). Questa legge era stata studiata come controproposta indiretta a un'ulteriore iniziativa popolare del 1994, dall'orientamento estremamente restrittivo, «per la protezione dell'essere umano dalle manipolazioni nella tecnologia della procreazione (Iniziativa per una procreazione rispettosa della dignità umana)». Il Parlamento e, nell'ambito del referendum, anche il Popolo e i Cantoni, hanno infine deciso a schiacciante maggioranza di approvare la legge. Secondo il relativo articolo 5 capoverso 3 «È vietato dividere una o più cellule di un embrione in vitro, nonché esaminarle in seguito». Secondo il messaggio del Consiglio federale del 26 giugno 1996<sup>7</sup>, gli argomenti decisivi che avvalorano questo divieto sono i seguenti:

- il prelievo di una cellula rappresenta per il singolo embrione un rischio le cui conseguenze a lungo termine non sono note.
- Sussiste la possibilità, non meglio calcolabile, che un difetto genetico sia presente unicamente nelle cellule esaminate, cosa che porterebbe a una grave diagnosi errata.
- Al possibile vantaggio per la coppia interessata si contrappongono forti riserve relativamente ad una selezione degli embrioni sempre più evoluta e sofisticata, laddove il confine fra prevenzione lecita e selezione inauspicata non è quasi più riconoscibile.
- La DPI crea un automatismo fra un danno genetico presunto e il rigetto della vita non ancora nata, che non ha paralleli nella diagnosi prenatale.

L'entrata in vigore della LPAM non ha tuttavia concluso il dibattito; da allora diversi interventi parlamentari hanno chiesto a più riprese che la DPI venisse autorizzata (cfr. n. 5.1.3), fino a quando, nel 2005, le due Camere hanno approvato una mozione della Commissione della scienza, dell'educazione e della cultura del Consiglio nazionale (CSEC-N) che incaricava il Consiglio federale di elaborare una regolamentazione giuridica per l'autorizzazione della DPI<sup>8</sup>. Le argomentazioni presentate alcuni anni prima in relazione con la DPI sono rimaste sostanzialmente invariate; sono solo stati giudicati più controllabili i rischi ed è stato attribuito un peso maggiore agli interessi delle donne e delle coppie coinvolte.

Nel parere in merito alla mozione della CSEC-N, il Consiglio federale si è dichiarato disposto a valutare se una regolamentazione sottoposta a un controllo rigoroso non sarebbe da preferire a un divieto valido senza eccezioni. Le condizioni quadro da

<sup>5</sup> Boll. Uff. **1991** N 590, intervento Bärlocher.

<sup>6</sup> **RS 810.11**

<sup>7</sup> Messaggio LPAM, FF **1996** III 189, n. 322.135.

<sup>8</sup> Mozione 04.3439 «Autorizzazione della diagnosi preimplantatoria».

formulare dovrebbero essere tali da non lasciare margini di discrezionalità che potrebbero essere sfruttati indebitamente per ampliare le prescrizioni.

Le singole tappe della fase pre-parlamentare del progetto legislativo, che sono seguite all'approvazione della mozione, sono illustrate in dettaglio nel capitolo relativo ai procedimenti preliminari (cfr. n. 1.4).

## 1.2 Aspetti medici

### 1.2.1 Introduzione

La DPI è un metodo diagnostico recente per l'esame del corredo ereditario degli embrioni *in vitro*<sup>9</sup>. Il corredo ereditario umano è composto da 23 coppie di cromosomi: una metà deriva dal padre, l'altra dalla madre. Ventidue di queste coppie sono uguali sia nella donna sia nell'uomo; la ventitreesima, di contro, specifica il sesso dell'individuo. Nella donna, questa coppia di cromosomi è composta da due cromosomi X, nell'uomo da un cromosoma X e da un cromosoma Y. I cromosomi contengono il materiale chiave della trasmissione ereditaria: il DNA. Le sezioni di DNA che formano un'unità funzionale vengono chiamate geni. Il genoma umano è composto da circa 20 000–25 000 geni. Nell'ambito degli esami del patrimonio genetico umano si distinguono due finalità: esami del numero e della struttura dei cromosomi (esami citogenetici) ed esami di singoli geni (esami genetico-molecolari).

Nel 1990 è nato in Inghilterra il primo bambino il cui sesso era stato accertato con l'ausilio della DPI per evitare la *trasmissione ereditaria legata al cromosoma X* (cfr. n. 1.2.4, Individuazione della presenza di malattie genetiche)<sup>10</sup>. Due anni più tardi è nato il primo bambino nel quale, grazie alla DPI, era stato possibile escludere la presenza di una *malattia ereditaria monogenica*<sup>11</sup>. Se inizialmente questa tecnica veniva impiegata unicamente in casi specifici per la diagnosi di un numero molto limitato di malattie ereditarie, il numero di bambini nati fino ad oggi nel mondo in seguito a una DPI supera le 10 000 unità<sup>12</sup>, un aumento riconducibile non da ultimo a un allargamento dello spettro delle indicazioni. Oggi, infatti, la DPI non viene utilizzata soltanto per la diagnosi di circa 230 malattie ereditarie<sup>13</sup> bensì anche per altri scopi, ad esempio per aumentare la percentuale di successi della fertilizzazione in vitro o per la selezione del sesso con o senza correlazione con una malattia (cfr. n. 1.2.4). L'estensione delle indicazioni è osservabile anche rispetto allo spettro d'indicazioni della diagnostica prenatale; tramite la DPI vengono infatti diagnostica-

<sup>9</sup> Su questo tema cfr. ad es. J. C. Harper, S. B. SenGupta, Preimplantation genetic diagnosis: State of the art 2011, in: *Human Genetics*, 2012, 131, pagg. 175–186.

<sup>10</sup> A. H. Handyside et al., Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by y-specific DNA amplification, in: *Nature*, 1990, 344, pagg. 768–770.

<sup>11</sup> A. H. Handyside et al., Birth of a normal girl after in vitro fertilization and preimplantation diagnostic testing for cystic fibrosis, in: *The New England Journal of Medicine*, 1992, 327, pagg. 905–909.

<sup>12</sup> Cfr. J. L. Simpson, Preimplantation genetic diagnosis at 20 years, in: *Prenatal Diagnosis*, 2010, 30, pagg. 682–695. Non sono disponibili cifre più attendibili al riguardo, poiché i bambini sottoposti alla DPI non vengono registrati in modo sistematico.

<sup>13</sup> A questo proposito cfr. ad es. la lista delle indicazioni autorizzate in Gran Bretagna per una DPI sulla homepage della Human Fertilisation and Embryology Authority; [www.hfea.gov.uk](http://www.hfea.gov.uk) > Patients > Treatment & storage options > Treatment > Genetic testing > Pre-Implantation genetic diagnosis (PGD) > Conditions licensed by the HFEA (17 gennaio 2013).

te malattie che possono essere esaminate anche nell'ambito di una diagnostica prenatale, ma la cui diagnosi non rientra nelle consuetudini. In Gran Bretagna, ad esempio, la DPI viene attualmente utilizzata anche per selezionare gli embrioni con predisposizioni a malattie curabili come la fenilchetonuria<sup>14</sup>.

## 1.2.2 Concetti

### 1.2.2.1 Diagnosi preimpianto

Viene definito in generale DPI (in inglese PGD, acronimo di «Preimplantation Genetic Diagnosis») l'esame genetico compiuto su un *embrione* concepito mediante fecondazione extracorporea prima del suo impianto nell'utero della donna. In genere, pochi giorni dopo la fecondazione, dall'embrione vengono prelevate una o più cellule per esaminare l'eventuale presenza di determinate anomalie genetiche (mutazioni genetiche) (cfr. n. 1.2.3).

In genere il concetto di «diagnosi preimpianto» comprende anche il cosiddetto *screening delle aneuploidie* (sigla inglese PGS, «Preimplantation Genetic Screening»; cfr. n. 1.2.4 e 1.3.2, DPI per coppie infertili oppure per coppie fertili in età avanzata). Mentre la DPI costituisce un esame genetico-molecolare il cui scopo è individuare un determinato disturbo genetico, lo *screening delle aneuploidie* è un esame citogenetico. Il termine aneuploidia indica in generale un'aberrazione cromosomica caratterizzata dalla variazione in eccesso o in difetto del numero dei singoli cromosomi rispetto al corredo cromosomico normale (aberrazione cromosomica di tipo numerico, ad es. trisomia 21). Le aneuploidie sono generalmente la causa della maggior parte dei disturbi genetici legati alla fertilità. Scopo dello screening delle aneuploidie è selezionare gli embrioni aventi un corredo cromosomico normale (embrioni euploidi) per il trasferimento. In questo modo si spera di incrementare le probabilità di successo della FIV.

### 1.2.2.2 Biopsia del globulo polar

Non compresa nel concetto di «diagnosi preimpianto» è generalmente la cosiddetta «biopsia del globulo polare», un metodo di analisi dell'ovocita in cui, in base al corredo genetico o cromosomico dei globuli polari, è possibile fare deduzioni relative al materiale genetico dell'ovocita<sup>15</sup>. I due *globuli polari* sono piccole componenti degli ovociti che si formano durante la loro maturazione per degenerare poco tempo dopo. Ambedue contengono le informazioni genetiche della madre.

<sup>14</sup> Cfr. la lista delle indicazioni autorizzate in Gran Bretagna per una DPI sulla homepage della Human Fertilisation and Embryology Authority; [www.hfea.gov.uk](http://www.hfea.gov.uk) > Patients > Treatment & storage options > Treatment > Genetic testing > Pre-Implantation genetic diagnosis (PGD) > Conditions licensed by the HFEA (13 gennaio 2013).

<sup>15</sup> A questo proposito cfr. ad es. M. Montag et al., Polar body biopsy and its clinical application, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques, Volume 1: Laboratory Perspectives*, Londra 2012, pagg. 336–345.

Il metodo è stato introdotto all'inizio degli anni Novanta e viene proposto oggi sia in Svizzera sia in molti altri Paesi<sup>16</sup>. Per ottenere un risultato il più possibile affidabile, vengono in genere esaminati entrambi i globuli polari. È così possibile diagnosticare sia le *mutazioni* all'interno di singoli geni, sia la maggior parte delle aberrazioni cromosomiche (cfr. n. 1.2.4, Individuazione della presenza di malattie genetiche) (il 90 % circa delle aberrazioni cromosomiche si determina durante la maturazione dell'oocita). Rispetto alla DPI, la biopsia del globulo polare presenta tuttavia lo svantaggio di consentire l'esame del solo genoma della madre. Non è inoltre possibile alcuna selezione del sesso. Di contro, la biopsia del globulo polare offre il vantaggio di poter essere condotta sull'oocita senza dunque causare un danno diretto agli embrioni. Inoltre, mediante l'analisi del globulo polare è possibile evitare la problematica del *mosaicismo* che insorge nello screening delle aneuploidie e porta alla formulazione di diagnosi errate (cfr. n. 1.2.5).

### 1.2.3 Il procedimento della DPI

Per poter effettuare una DPI è necessario procedere dapprima a una fecondazione in vitro. In generale, il procedimento di FIV associata a DPI può essere suddiviso in cinque fasi, laddove la terza e la quarta fase sono costituite dalla DPI vera e propria<sup>17</sup>:

- stimolazione ormonale e ottenimento di oociti
- fecondazione extracorporea
- *biopsia embrionale* (prelievo, divisione)
- diagnostica genetica
- trasferimento di embrioni e crioconservazione

#### 1.2.3.1 Stimolazione ormonale e ottenimento di oociti

Prima di tutto le ovaie vengono stimolate attraverso la somministrazione di ormoni per portare contemporaneamente a maturazione più *follicoli*. Mentre normalmente in ogni ciclo mestruale un solo follicolo raggiunge la piena maturità, attraverso la stimolazione artificiale delle ovaie ne vengono portati a maturazione fino a 15. Una volta terminata la fase di stimolazione, che dura circa dodici giorni, viene effettuato il prelievo degli oociti dai follicoli. A questo scopo i follicoli vengono punti con un ago introdotto in vagina che aspira gli oociti.

<sup>16</sup> E. Macas et al., Polar body biopsy for Curschmann-Steinert disease and successful pregnancy following embryo vitrification, in: Reproductive BioMedicine Online, 2009, 18, pagg. 815–820.

<sup>17</sup> Su questo tema cfr. ad es. E. Iwarson, H. Malmgren, E. Blennow, Preimplantation genetic diagnosis: twenty years of practice, in: Seminars in Fetal & Neonatal Medicine, 2011, 16, pagg. 74–80.

### 1.2.3.2 Fecondazione extracorporea

Circa sei ore dopo la punzione dei follicoli vengono generalmente fecondati tutti gli oociti prelevati; di regola, l'80 per cento circa di questi oociti si rivela inseminabile (cfr. allegato 2, tabella 1). Per l'inseminazione è possibile scegliere tra due procedimenti: nella fecondazione in vitro tradizionale gli spermatozoi vengono messi in contatto con gli oociti in modo che la fecondazione avvenga da sé. Un metodo alternativo è costituito invece dalla cosiddetta iniezione intracitoplasmatica dello spermatozoo (ICSI), con cui si inietta uno spermatozoo direttamente in un oocita. Questo procedimento trova applicazione tra l'altro nei casi in cui occorre applicare successivamente la DPI, poiché in tal modo è possibile minimizzare il rischio di contaminazione da parte del DNA di terzi che potrebbe falsare la diagnosi.

Circa 16–18 ore dopo l'iniezione intracitoplasmatica dello spermatozoo viene effettuato un controllo visivo della fecondazione. Quest'ultima si considera riuscita se in quel momento nell'oocita sono visibili due pronuclei di dimensioni all'incirca identiche<sup>18</sup>. Nella LPAM (art. 2 lett. h) l'oocita fecondato prima della fusione dei nuclei è definito *oocita impregnato*. Il 70 per cento circa delle cellule inseminabili si sviluppa fino a divenire un oocita impregnato (cfr. allegato 2, tabella 1).

Dopo la fusione dei due pronuclei in uno zigote si verifica con il microscopio, a intervalli regolari, l'evoluzione degli embrioni. Il potenziale di sviluppo di un embrione è generalmente valutabile, fra le altre cose, sulla base di determinate caratteristiche riconoscibili con un esame visivo (ad es. il numero e la forma dei *blastomeri*, il numero dei nuclei per ciascuna cellula)<sup>19</sup>. Il 55 per cento circa degli oociti impregnati si sviluppa sino a divenire un embrione in grado di raggiungere lo stadio delle quattro cellule (cfr. allegato 2, tabella 1).

In Svizzera, a norma dell'articolo 17 capoverso 1 LPAM, per ogni ciclo di trattamento possono essere sviluppati fino a divenire embrioni al massimo tre oociti impregnati («regola dei tre embrioni»). Gli altri oociti impregnati vengono crioconservati in azoto liquido.

### 1.2.3.3 Biopsia embrionale

La biopsia embrionale, ossia il prelievo di una o due cellule da un embrione, ha luogo di regola il terzo giorno successivo alla fecondazione<sup>20</sup>. In questo stadio l'embrione è composto normalmente da sei-dieci cellule (blastomeri) ed è circondato da una pellicola protettiva (zona pellucida). Il 70 per cento circa degli embrioni nello

<sup>18</sup> Su questo tema cfr. T. Ebner, Analysis of fertilization, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), Textbook of Assisted Reproductive Techniques, Volume 1: Laboratory Perspectives, Londra 2012, pagg. 212–217.

<sup>19</sup> Cfr. sul tema D. Sakkas, D. K. Gardner, Evaluation of embryo quality: Analysis of morphology and quantification of nutrient utilization and the metabolome, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), Textbook of Assisted Reproductive Techniques, Volume 1: Laboratory Perspectives, Londra 2012, pagg. 240–253.

<sup>20</sup> Cfr. sul tema A. R. Thornhill, Christian Ottolini, A. H. Handyside, Human embryo biopsy procedures, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), Textbook of Assisted Reproductive Techniques, Volume 1: Laboratory Perspectives, Londra 2012, pagg. 197–211.

stadio delle quattro cellule raggiunge anche lo stadio delle otto cellule (cfr. allegato 2, tabella 1).

Secondo una tecnica più recente, l'embrione viene sottoposto a biopsia all'incirca il quinto giorno del suo sviluppo. In questo stadio, l'embrione è composto da un gruppo di cellule esterno da cui si formerà in seguito la placenta (trofoblasto), nonché da una massa di cellule interna da cui si svilupperà in seguito l'embrione, ovvero il feto (embrioblasto), definito blastocito. Si parla pertanto anche di biopsia della blastocisti. Nell'ambito di una biopsia della blastocisti vengono di regola prelevate dal trofoblasto ed esaminate sotto il profilo genetico più cellule. Non è ancora stato completamente chiarito quali vantaggi e svantaggi presenta una biopsia della blastocisti rispetto alla biopsia embrionale effettuata il terzo giorno. Un vantaggio della biopsia della blastocisti sembra essere dato dal fatto che consente di prelevare e analizzare più di due cellule, permettendo non da ultimo di ridurre il rischio d'errore (cfr. n. 1.2.5).

Nell'ambito della biopsia embrionale viene dapprima praticata – con l'aiuto di un acido, del laser o in modo meccanico – un'apertura nella pellicola di rivestimento che circonda l'embrione. Successivamente vengono prelevate una o due cellule dall'embrione con l'aiuto di una pipetta aspirante. Questo prelievo di cellule non ha sempre successo: quasi nel 5 per cento delle biopsie le cellule distaccate muoiono e non possono più essere sottoposte a un esame genetico (cfr. allegato 2, tabella 1). In seguito, l'embrione in questione non è più utilizzato per finalità riproduttive, poiché non è possibile verificare se è portatore o meno del disturbo genetico in questione. In rari casi l'embrione muore direttamente in seguito alla biopsia.

In tempi recenti si trovano inoltre diffusi indizi del fatto che il prelievo di cellule potrebbe eventualmente ridurre la capacità d'impianto dell'embrione<sup>21</sup>. Non è stata inoltre ancora chiarita a sufficienza la questione se il prelievo potrebbe avere altre conseguenze negative per il successivo sviluppo dell'embrione o del bambino. Secondo gli ultimi studi, la DPI non sembrerebbe avere alcun influsso sul rischio di gravi malformazioni del neonato<sup>22</sup>. Inoltre, la DPI non sembrerebbe avere conseguenze negative quanto meno per lo sviluppo mentale e psicomotorio del bambino nei primi due anni di vita<sup>23</sup>.

21 Cfr. a questo proposito A. R. Thornhill, Christian Ottolini, A. H. Handyside, Human embryo biopsy procedures, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques, Volume 1: Laboratory Perspectives*, Londra 2012, pagg. 197–211; Bruce Goldman, The First Cut, in: *Nature*, 2007, 445, pagg. 479–480; L. K. Shahine et al., Preimplantation genetic diagnosis does not increase pregnancy rates in patients at risk for aneuploidy, in: *Fertility and Sterility*, 2006, 85, pagg. 51–56.

22 I. Libaers et al., Report on a consecutive series of 581 children born after blastomere biopsy for preimplantation genetic diagnosis, in: *Human Reproduction*, 2010, 25, pagg. 275–282; J. L. Simpson, Children born after preimplantation genetic diagnosis show no increase in congenital anomalies, in: *Human Reproduction*, 2010, 25, pagg. 6–8.

23 J. Nekkebroeck et al., Mental and psychomotor development of 2-year-old children born after preimplantation genetic diagnosis/screening, in: *Human Reproduction*, 2008, pagg. 1–7. Inoltre: I. Barnejee et al., Health of children conceived after preimplantation genetic diagnosis: a preliminary outcome study, in: *Reproductive BioMedicine Online*, 2008, 16, pagg. 376–381 e A. Sutcliffe et al., Health of children conceived after preimplantation genetic diagnosis: a preliminary outcome study, in: *Reproductive Biomedicine Online*, 2008, 16, pagg. 376–381. Scettici invece V. Touliatou et al., Multidisciplinary medical evaluation of children younger than 7.5 years born after preimplantation genetic diagnosis for monogenetic diseases, in: *Pediatrics*, 2008, 121, pag. 102.

### 1.2.3.4 Diagnostica genetica

L'esame del corredo genetico delle cellule prelevate per l'individuazione di eventuali mutazioni genetiche o aberrazioni cromosomiche ha luogo a seconda del tipo di esame (cfr. n. 1.2.4) mediante differenti procedimenti diagnostici<sup>24</sup> e dura fino a tre giorni. Per essere esaminato, il corredo genetico della cellula prelevata deve essere innanzitutto ingrandito milioni di volte mediante un procedimento tecnicamente complesso. Alcuni procedimenti diagnostici di nuovo tipo, come ad es. i cosiddetti «single nucleotide polymorphism arrays» (SNP arrays), consentono in misura crescente di esaminare la cellula prelevata per identificare contemporaneamente la presenza sia di una molteplicità di mutazioni genetiche sia di aberrazioni cromosomiche<sup>25</sup>. La probabilità che l'analisi del genoma di una cellula isolata porti a un risultato interpretabile si attesta al 90–95 per cento circa (cfr. allegato 2, tabella 1). Nel 5–10 per cento dei casi a causa di problemi tecnici non si ottiene invece alcun risultato<sup>26</sup>.

### 1.2.3.5 Trasferimento di embrioni e crioconservazione

A seconda dell'età della donna e di altri fattori, vengono trasferiti in genere uno o più embrioni selezionati per ogni ciclo di trattamento<sup>27</sup>. Il trasferimento di embrioni ha luogo di regola il quarto o il quinto giorno successivo alla fecondazione. Un embrione sottoposto a biopsia ha una probabilità del 15 per cento circa di annidarsi con successo nell'utero materno (cfr. allegato 2, tabella 1); nel caso della procreazione naturale, questa probabilità è pari al 25–30 per cento circa.

Per evitare rischiose gravidanze plurime, da alcuni anni si tende a impiantare *un* unico embrione per ciclo<sup>28</sup>. Questo procedimento viene generalmente denominato *elective single embryo transfer* (eSET) e praticato soprattutto nei Paesi scandinavi e in Belgio. Nell'ambito dell'eSET, gli embrioni vengono esaminati al microscopio ottico nelle loro diverse fasi di sviluppo al fine fra le altre cose di accertare che la loro evoluzione morfologica proceda regolarmente e nei tempi previsti. Scopo dell'eSET è individuare e trasferire gli embrioni che si ritiene abbiano il maggiore potenziale di sviluppo. La prassi ha finora dimostrato che l'eSET può ridurre significativamente il numero di gravidanze plurime, senza influire in misura sostanziale sulla probabilità di successo della FIV<sup>29</sup>.

<sup>24</sup> Y. Yaron et al., Genetic analysis of the embryo, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (Hg.), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques*, Volume 1: Laboratory Perspectives, London 2012, pagg. 354–365.

<sup>25</sup> Sul tema cfr. ad es. J. C. Harper, S. B. SenGupta, Preimplantation genetic diagnosis: State of the ART 2011, in: *Human Genetics*, 2012, 131, pagg. 175–186.

<sup>26</sup> J. Murken, F. Kainer, Pränatale Diagnostik, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Feder, K. Zerres, *Humangenetik*, Stoccarda 2011, pag. 397 ss., 408.

<sup>27</sup> Sul tema cfr. ad es. D. A. Lawlor, S. M. Nelson, Effect of age on decisions about the numbers of embryos to transfer in assisted conception: a prospective study, in: *Lancet*, 2012, 379, pagg. 521–527.

<sup>28</sup> A questo proposito cfr. ad es. P. O. Karlström, C. Bergh, Reducing the number of embryos transferred in Sweden – impact on delivery and multiple birth rates, in: *Human Reproduction*, 2007, 22, pagg. 2202–2207.

<sup>29</sup> P. Fehr et al., Effekt unterschiedlicher Strategien beim Embryotransfer auf die Ergebnisse der assistierten Reproduktion, in: *Therapeutische Umschau*, 2009, 66, pagg. 825–829.

I restanti embrioni sottoposti a biopsia e geneticamente non alterati vengono generalmente crioconservati per un eventuale trasferimento successivo. In generale si distingue fra due differenti metodi di crioconservazione:

- nella cosiddetta crioconservazione lenta, utilizzata come tecnica di routine all'incirca dalla metà degli anni 1980 e ancora oggi applicata come metodo standard, gli embrioni vengono gradualmente congelati fino a una temperatura di circa  $-30\text{ }^{\circ}\text{C}$  e successivamente conservati in azoto liquido alla temperatura di  $-196\text{ }^{\circ}\text{C}$ . Per evitare la formazione di cristalli di ghiaccio dannosi all'interno delle cellule vengono utilizzati dei cosiddetti crioprotettori<sup>30</sup>.
- Nella cosiddetta vitrificazione, un procedimento introdotto alla fine degli anni 1990, gli embrioni vengono immersi immediatamente in azoto liquido. Gli embrioni passano così ad uno stato amorfo e vitreo (vitrificato) senza formazione di cristalli<sup>31</sup>.

Attualmente non è ancora chiaro quale dei due metodi di conservazione sia meno dannoso per l'embrione. Secondo studi recenti, le modalità della crioconservazione non hanno alcun influsso sul tasso di gravidanza<sup>32</sup>. Inoltre, la durata della conservazione sembra non avere effetti negativi sul potenziale di sviluppo degli embrioni<sup>33</sup>. Tuttavia, con gli embrioni scongelati si ottengono tassi di gravidanza significativamente inferiori rispetto a quelli ottenuti con gli embrioni «freschi». Il tasso di sopravvivenza degli embrioni dopo lo scongelamento è di poco meno dell'80 per cento.

## **1.2.4 Ambiti di applicazione della DPI**

A prescindere dalla nuova normativa proposta nell'ambito del presente progetto, di seguito verranno illustrati in dettaglio gli scopi per i quali la DPI viene attualmente applicata all'estero.

### **1.2.4.1 Individuazione della presenza di malattie genetiche**

Un ambito di applicazione essenziale della DPI è quello dell'individuazione della presenza di malattie di origine genetica, ossia malattie che si presentano diffusamente all'interno di una singola famiglia. In un numero più limitato di casi la DPI viene applicata anche nell'ambito di una prevenzione generale dei rischi, segnatamente per scoprire nuove mutazioni spontanee in una famiglia fino ad allora non colpita da malattie ereditarie. Si distinguono fondamentalmente tre diverse forme di malattie

<sup>30</sup> N. Zaninovic et al., The human embryo: Slow freezing, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques, Volume 1: Laboratory Perspectives*, Londra 2012, pagg. 293–306.

<sup>31</sup> Z. P. Nagy et al., The human embryo: vitrification, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques, Volume 1: Laboratory Perspectives*, Londra 2012, pagg. 307–323.

<sup>32</sup> E. M. Kolibianakis et al., Cryoconservation of human embryos by vitrification or slow freezing: which one is better?, in: *Current Opinion in Obstetrics and Gynecology*, 2009, 21, pagg. 270–274.

<sup>33</sup> R. Riggs et al., Does storage time influence postthaw survival and pregnancy outcome? An analysis of 11768 cryopreserved embryos, in: *Fertility and sterility*, 2010, 93, pagg. 109–115.

genetiche: *le malattie ereditarie monogeniche, le malattie ereditarie multifattoriali e le aberrazioni cromosomiche.*

### *Malattie ereditarie monogeniche*

Le malattie ereditarie monogeniche vengono tramandate secondo le regole di Mendel e possono presentare un'eredità *autosomica dominante* (1), *autosomica recessiva* (2) o legata al sesso (3)<sup>34</sup>. Le malattie ereditarie monogeniche possono tuttavia manifestarsi anche in seguito a una mutazione genetica spontanea in una famiglia fino ad allora non colpita da tale malattia<sup>35</sup>. Determinate malattie monogeniche seguono inoltre un'eredità materna, ossia i difetti genetici vengono ereditati solo dalla madre (ad es. l'encefalopatia mitocondriale, una malattia del cervello riconducibile a una mutazione nel corredo genetico dei *mitocondri*)<sup>36</sup>.

- (1) Le malattie ereditarie autosomiche dominanti si manifestano di regola in ogni portatore *eterozigote* di una determinata mutazione genetica. Se un genitore è affetto dalla malattia mentre l'altro è sano, il figlio corre un rischio del 50 per cento di ammalarsi a sua volta (a condizione che il genitore malato sia eterozigote). Le malattie ereditarie autosomiche dominanti mostrano tipicamente un'espressività variabile: in altri termini, i portatori di una mutazione, anche se appartenenti alla stessa famiglia, possono essere colpiti in modo più o meno grave dalla malattia. Inoltre, le malattie ereditarie autosomiche dominanti presentano occasionalmente una cosiddetta penetranza incompleta. Con penetranza si intende di regola la probabilità con cui un determinato gene si manifesta nel fenotipo. Se un gene determina nel 100 per cento dei casi la manifestazione della caratteristica di cui contiene l'informazione relativa alla predisposizione, si parla di penetranza completa (o penetranza del 100%). Una penetranza incompleta si manifesta invece se un gene si manifesta nel fenotipo con una probabilità inferiore al 100 per cento, ossia se alcuni portatori di una mutazione genetica dominante non manifestano sintomi clinici. I motivi sono in genere sconosciuti. Nel caso di alcune malattie ereditarie, la penetranza può inoltre dipendere dall'età della persona. Così, ad esempio, la probabilità che il portatore del gene venga colpito dal morbo di Huntington (cfr. più sotto il primo lemma) aumenta sensibilmente con l'aumentare dell'età e raggiunge un valore del 50 per cento circa all'età di cinquant'anni. Una penetranza incompleta costituisce in genere il principale fattore d'incertezza nella consulenza genetica. Si stima che la frequenza complessiva delle malattie ereditarie autosomiche dominanti sia all'incirca di 7:1000, ossia sono interessate 7 nascite su 1000.

<sup>34</sup> Sul tema cfr. T. Grimm, Mendel-Erbgänge, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder, K. Zerres (a cura di), Humangenetik, Stoccarda 2011, pagg. 241–279.

<sup>35</sup> J. Geraedts, G. de Wert, Preimplantation genetic diagnosis, in: Clinical Genetics, 2009, 76, pagg. 315–325.

<sup>36</sup> A questo proposito cfr. A. Abicht, T. Grimm, Mitochondriale Vererbung, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder, K. Zerres (a cura di), Humangenetik, Stoccarda 2011, pagg. 307–313.

Fra le malattie ereditarie autosomiche dominanti più frequenti diagnosticate attraverso la DPI, figurano il morbo di Huntington e la distrofia miotonica:

- il morbo di Huntington (chorea di Huntington) è una malattia neurodegenerativa con un'incidenza di un caso su quindicimila<sup>37</sup>. L'età media in cui si manifesta è di circa quarant'anni. Nel 10 per cento circa dei casi il morbo si manifesta già prima dei vent'anni. L'aspettativa di vita media dopo l'esplosione della malattia è di circa 15 anni. Non esistono terapie per questa malattia.
- La distrofia miotonica è una malattia muscolare degenerativa che si manifesta tipicamente dopo la nascita oppure soltanto tra il secondo e il quarto decennio di vita. L'incidenza della malattia è di circa un caso su ottomila. Oltre alla muscolatura, questa malattia colpisce molti organi, seppure con un'espressività molto variabile.
- (2) Le malattie ereditarie autosomiche recessive si manifestano unicamente nel caso di portatori *omozigoti* del gene mutato, ma non nel caso di portatori eterozigoti. La probabilità che due genitori eterozigoti sani possano mettere al mondo un bambino malato in modo omozigote è del 25 per cento. I portatori eterozigoti vengono individuati in genere soltanto quando nasce un bambino malato. Si stima che l'incidenza totale delle malattie ereditarie autosomiche recessive sia di circa 2,5 casi su mille.

Tra gli esempi più significativi occorre citare la fibrosi cistica e le atrofie muscolari spinali:

- con una probabilità di circa un caso ogni 2500, la fibrosi cistica figura tra le più frequenti malattie congenite del metabolismo. Nel Nord Europa, quasi una persona su venti è portatrice eterozigote di una mutazione del gene CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene). Sono ormai note più di mille mutazioni del gene CFTR e a seconda della mutazione la malattia può seguire un decorso del tutto diverso. Sebbene negli ultimi anni le possibilità terapeutiche siano decisamente migliorate, l'aspettativa di vita media non supera ancora i trent'anni circa;
- dal punto di vista clinico e genetico, le atrofie muscolari spinali costituiscono un gruppo eterogeneo di malattie neuromuscolari ereditarie. L'atrofia muscolare spinale ha un'incidenza di circa un caso ogni diecimila ed è la seconda malattia autosomica recessiva più diffusa in Europa. Non esistono cure. A seconda del tipo di malattia, le aspettative di vita possono essere molto diverse.
- (3) Malattie ereditarie legate al cromosoma X: alcune malattie ereditarie sono causate da mutazioni genetiche sul *cromosoma sessuale X*. Mentre negli uomini le mutazioni genetiche recessive sul cromosoma X si manifestano sempre (gli uomini possiedono un solo cromosoma X), nel caso delle donne si manifestano unicamente se ne sono interessati entrambi i cromosomi X. Diversamente, per una caratteristica x-cromosoma dominante è caratteristico il fatto che oltre agli uomini anche le donne in condizioni di eterozigosi pos-

<sup>37</sup> A questo proposito cfr. ad es. M. C. Van Rij et al., Preimplantation genetic diagnosis (PGD) for Huntington's disease: the experience of three European centres, in: *European Journal of Human Genetics*, 2012, 20, pagg. 368–375.

sono esserne colpite. La probabilità che un bambino si ammali di una malattia ereditaria legata al cromosoma X dipende dal suo sesso, dalla predisposizione genetica dei genitori nonché dal suo fenotipo (X-cromosomico recessivo o X-cromosomico dominante). Se ad esempio la madre è eterozigote per una malattia ereditaria legata al cromosoma X e il padre è sano, il rischio di malattia è del 50 per cento per i figli maschi e dello 0 per cento per le figlie femmine. L'incidenza complessiva di tutte le malattie ereditarie recessive legate al cromosoma X conosciute tra i nati vivi di sesso maschile è stimata nell'ordine di 0,8 casi su mille.

Come esempio di malattia ereditaria recessiva legata al cromosoma X è possibile citare la distrofia muscolare di Duchenne. Essa rappresenta la forma più frequente di distrofia muscolare progressiva (un caso su tremila) e colpisce unicamente i figli maschi. La debolezza muscolare si manifesta fin dai primi anni di vita e porta alla perdita della capacità di deambulazione tra il decimo e il dodicesimo anno di vita. Le aspettative di vita sono di circa 20–25 anni. Non esiste terapia per questa malattia.

### *Malattie ereditarie multifattoriali*

Le malattie ereditarie multifattoriali, dette anche malattie complesse, si manifestano attraverso un'interazione complessa di fattori di natura genetica e di altra natura<sup>38</sup>. Sono esempi di malattie ereditarie multifattoriali patologie estremamente diverse tra loro quali l'Alzheimer, i difetti del tubo neurale, la schizofrenia o singole dipendenze. Le malattie ereditarie multifattoriali sono decisamente più diffuse di quelle monogeniche e più rilevanti nel campo della medicina.

Finora sono noti solo pochi geni coinvolti nella manifestazione di malattie ereditarie multifattoriali che possono essere diagnosticati tramite una DPI. Rientrano in questo gruppo, ad esempio, il gene BRCA1 che in forma mutata è corresponsabile della formazione del carcinoma mammario ereditario (tumore al seno) e viene tramandato in forma autosomica dominante. Le donne che presentano una mutazione del gene BRCA1 hanno una probabilità del 60–80 per cento di sviluppare un carcinoma mammario (cancro al seno) nel corso della loro vita. Tuttavia, soltanto il 5 per cento di tutte le donne colpite da un carcinoma mammario è portatore del gene BRCA1 mutato (cfr. il commento all'art. 5a cpv. 2 lett. b).

### *Aberrazioni cromosomiche*

Tra le aberrazioni cromosomiche si distingue di regola tra *aberrazioni numeriche* (1) e *aberrazioni strutturali* (2)<sup>39</sup>:

- (1) nel caso di un'aberrazione cromosomica di tipo numerico è errato il numero dei singoli cromosomi (*aneuploidia*) o dell'intero corredo cromosomico (*poliploidia*). Le aberrazioni cromosomiche di tipo numerico non sono in genere ereditarie, ma si manifestano spontaneamente durante la maturazione delle cellule riproduttive.

<sup>38</sup> Su questo tema cfr. G. Utermann, Multifaktorielle Merkmale und Erkrankungen, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder, Klau Zerres (a cura di), Humangenetik, Stoccarda 2011, pagg. 314–337.

<sup>39</sup> Sul tema cfr. M. Speicher, Chromosomenaberrationen, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder, Klau Zerres (a cura di), Humangenetik, Stoccarda 2011, pagg. 180–200.

Le aneuploidie possono essere ulteriormente distinte in monosomie e trisomie, a seconda del fatto che determinati cromosomi si presentino una sola volta (monosomia) o tre volte (trisomia). La frequenza delle aneuploidie quali ad esempio la trisomia 21 è correlata in genere all'età della madre: così, la probabilità che una donna venticinquenne partorisca un bambino affetto da trisomia 21 è inferiore allo 0,1 per cento, mentre a quarant'anni tale probabilità aumenta all'1 per cento circa. Tutte le monosomie *autosomiche* nonché la maggior parte delle trisomie portano alla morte dell'embrione o del feto. Si presume pertanto che, in molti casi, le aneuploidie siano all'origine di aborti ripetuti o di un'infertilità (cfr. n. 1.2.4, DPI per coppie infertili oppure per coppie fertili in età avanzata)<sup>40</sup>. I feti affetti da una trisomia 13, 18 o 21 presentano di contro un tasso di sopravvivenza rispettivamente del 57, 32 e 70 per cento<sup>41</sup>. Un'aneuploidia dei cromosomi sessuali, come ad esempio nel caso della sindrome di Ullrich-Turner (le neonate femmine colpite possiedono un solo cromosoma X) oppure nel caso della sindrome di Klinefelter (i neonati maschi colpiti possiedono, oltre al cromosoma Y, anche due cromosomi X), può determinare disturbi di lieve entità oppure trascurabili del fenotipo.

Le poliploidie possono essere distinte, a seconda del numero di corredi cromosomici, in triploidie (triplicazione del corredo cromosomico *aploide*) e in tetraploidie (quadruplicazione del corredo cromosomico *aploide*). Tutte le poliploidie portano alla morte dell'embrione o del feto.

- (2) Vengono definite aberrazioni cromosomiche strutturali le «ristrutturazioni» cromosomiche che intervengono all'interno di un cromosoma o tra diversi cromosomi. Si distingue in questo contesto tra aberrazioni cromosomiche strutturali bilanciate e non bilanciate. Nel caso di un'aberrazione cromosomica bilanciata, il materiale genetico è unicamente redistribuito, ma non viene né moltiplicato né ridotto. La maggior parte delle aberrazioni bilanciate non ha pertanto alcuna conseguenza per il portatore stesso. Nel caso di un'aberrazione cromosomica non bilanciata, invece, alcune sezioni cromosomiche risultano raddoppiate o mancano del tutto: ciò porta in genere allo sviluppo di gravi malformazioni e disturbi. Le aberrazioni cromosomiche strutturali si creano spontaneamente oppure vengono tramandate. I figli di un genitore portatore di un'aberrazione cromosomica bilanciata presentano a seconda del tipo di aberrazione un rischio più o meno elevato (nell'ordine del 10–50 %) di essere a loro volta portatori di un'aberrazione cromosomica strutturale non bilanciata e dunque di essere affetti da malattia.

<sup>40</sup> Cfr. A. Schinzel, Klinische Beispiele von Chromosomenaberrationen, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder, Klau Zerres (a cura di), Humangenetik, Stoccarda 2011, pagg. 201–237.

<sup>41</sup> J. Murken, F. Kainer, Pränatale Diagnostik, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder, Klau Zerres (a cura di), Humangenetik, Stoccarda 2011, pagg. 397–423.

Dalla metà degli anni Novanta la DPI viene utilizzata sempre più spesso per curare le coppie infertili di età generalmente avanzata che in parte hanno già subito diversi aborti o hanno alle spalle diversi cicli di fertilizzazione in vitro non andati a buon fine<sup>42</sup>. L'obiettivo dichiarato consiste nell'eliminare gli embrioni che presentano aberrazioni cromosomiche numeriche che possono essere considerate come cause dei problemi descritti più sopra, per aumentare così le probabilità di successo della fertilizzazione in vitro<sup>43</sup>. In questo senso nel 2008 lo screening delle aneuploidie costituiva la più frequente indicazione per una DPI<sup>44</sup>. Negli ultimi anni alcuni studi controllati randomizzati hanno mostrato tuttavia che lo screening delle aneuploidie effettuato mediante procedure di test convenzionali non aumenterebbe le probabilità di successo della fertilizzazione in vitro, ma tenderebbe al contrario a ridurle<sup>45</sup>. Per questo, attualmente alcune importanti associazioni di specialisti, come ad esempio la *European Society of Human Reproduction and Embryology* (ESHRE), sconsigliano l'esecuzione dello screening delle aneuploidie<sup>46</sup>. Per quanto riguarda le cause per cui tale screening non ha finora fornito i risultati sperati, è attualmente in corso un acceso dibattito; oltre alle difficoltà tecniche (finora le procedure di test hanno permesso soltanto di esaminare la cellula prelevata per individuare poche specifiche aneuploidie), potrebbe giocare un ruolo significativo anche il cosiddetto mosaicismo (cfr. n. 1.2.5)<sup>47</sup>. Inoltre viene obiettato che l'analisi delle informazioni genetiche di una singola cellula non fornirebbe sostanzialmente alcun indizio sulla capacità di sviluppo dell'embrione<sup>48</sup>. Di contro, di recente alcune procedure di test di nuova

- <sup>42</sup> Y. Verlinsky et al., Pregnancies following pre-conception diagnosis of common aneuploidies by fluorescent in-situ hybridization, in: *Human Reproduction*, 1995, 10, pagg. 1923–1927.
- <sup>43</sup> Su questo tema cfr. D. Wells, E. Fragouli, Preimplantation genetic diagnosis for infertility, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques, Volume 1: Laboratory Perspectives*, Londra 2012, pagg. 293–306.
- <sup>44</sup> A questo proposito cfr. ad es. V. Goossens et al., ESHRE PGD Consortium data collection XI: cycles from January to December 2008 with pregnancy follow-up to October 2009, in: *Human Reproduction*, 2012, 27, pagg. 1887–1911.
- <sup>45</sup> S. Mastenbroeck et al., Preimplantation Genetic Screening: a systematic review and meta-analysis of RCTs, in: *Human Reproduction Update*, 2011, 17, pagg. 454–466; L. K. Shahine et al., Preimplantation genetic diagnosis does not increase pregnancy rates in patients at risk for aneuploidy, in: *Fertility and Sterility*, 2006, 85, pagg. 51–56; W. B. Schoolcraft et al., Preimplantation aneuploidy testing for infertile patients of advanced maternal age: a randomized prospective trial, in: *Fertility and Sterility*, 2009, 92, pagg. 157–162.
- <sup>46</sup> A questo proposito cfr. ad es. J. Harper et al., What next for preimplantation genetic screening (PGS)? A position statement from ESHRE PDG Consortium steering committee, in: *Human Reproduction*, 2010, 25, pagg. 821–823; ACOG (American College of Obstetricians and Gynecologists) Committee Opinion, Preimplantation Genetic Screening for Aneuploidy, in: *Obstetrics & Gynecology*, 2009, 430, pagg. 766–767.
- <sup>47</sup> Sul perché il PGS condotto con procedure di test tradizionali non abbia aumentato le probabilità di successo della FIV cfr. ad es. L. Gianaroli et al., Best practices of ASRM and ESHRE: a journey through reproductive medicine, in: *Human Reproduction*, 2012, 27, pagg. 3365–3379.
- <sup>48</sup> R. Hernandez, What next for preimplantation genetic screening? Beyond aneuploidy, in: *Human Reproduction*, 2009, 24, pag. 1538 segg.; E. Vanneste et al., What next for preimplantation genetic screening? High mitotic chromosome instability rate provides the biological basis for the low success rate, in: *Human Reproduction*, 2009, 24, pagg. 2679–2682.

concezione, che permettono di esaminare contemporaneamente *tutti* i cromosomi di una cellula e di determinarne il numero, fanno sperare che lo screening delle aneuploidie possa effettivamente aumentare la probabilità di successo della fecondazione in vitro<sup>49</sup>.

Il PGS viene proposto spesso anche alle donne fertili di età superiore ai 35 anni. A causa dell'età avanzata, per questo gruppo di donne esiste infatti un rischio accresciuto di partorire figli affetti da un'anomalia cromosomica, in particolare dalla trisomia 21<sup>50</sup>. Con il PGS vengono quindi scartati gli embrioni che presentano un corredo cromosomico anomalo.

### 1.2.4.3 La DPI finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili

Dal 2001 la DPI viene effettuata anche allo scopo di selezionare un embrione che sia compatibile dal punto di vista immunologico con un fratello o una sorella affetti da una grave malattia<sup>51</sup>. Si parla a questo proposito anche di DPI finalizzata alla *tipizzazione HLA* (dove HLA è l'acronimo dell'espressione inglese Human Lymphocyte Antigen) o di generazione di un bambino «salvatore» o «design baby». In questo caso si presenta tipicamente lo scenario seguente: i genitori hanno un figlio che soffre di una malattia ereditaria che compromette gravemente l'ematosi (p. es. anemia di Fanconi, anemia di Diamond Blackfan,  $\beta$ -talassemia) o le difese immunitarie. Il bambino malato può essere curato efficacemente attraverso un'ideale donazione di cellule staminali del sangue. Tra fratelli è fondamentalmente più facile trovare una donatrice o un donatore compatibile sotto il profilo immunologico. La probabilità che un fratello o una sorella generata in modo naturale sia immunocompatibile è tuttavia pari solo al 25 per cento. Mediante fecondazione in vitro e DPI è possibile aumentare significativamente la probabilità di trovare una donatrice idonea o un donatore idoneo. A questo scopo viene infatti selezionato, in base a criteri immunogenetici, l'embrione più compatibile con il fratello o la sorella malati tra quelli generati *in vitro*. Al contempo, nell'ambito dello stesso procedimento di DPI è possibile escludere che il bambino «salvatore» sia a sua volta portatore della stessa malattia.

La DPI viene ormai utilizzata per la selezione di un embrione immunocompatibile anche nei casi in cui il fratello o la sorella da curare soffre di una malattia non ereditaria come la leucemia. In questo caso la DPI viene eseguita esclusivamente nell'interesse del bambino malato.

<sup>49</sup> E. J. Forman et al., Single embryo transfer with comprehensive chromosome screening results in improved ongoing pregnancy rates and decreased miscarriage rates, in: *Human Reproduction*, 2012, 27, pagg. 1217–1222; E. Fragouli et al., Cytogenetic analysis of human blastocysts with the use of FISH, CGH and aCGH: scientific data and technical evaluation, in: *Human Reproduction*, 2011, 26, pagg. 480–490.

<sup>50</sup> B. C. Heng, Advanced maternal age as an indication for preimplantation genetic diagnosis (PGD) – the need for more judicious application in clinically assisted reproduction, in: *Prenatal Diagnosis*, 2006, 26, pagg. 1051–1053.

<sup>51</sup> Y. Verlinsky et al., Preimplantation genetic diagnosis for Fanconi anemia combined with HLA matching, in: *JAMA*, 2001, 285, pagg. 3130–3133.; M. Bellavia et al., Preimplantation genetic diagnosis (PGD) for HLA typing: bases for setting up an open international collaboration when PGD is not available, in: *Fertility and Sterility*, 2010, 94, pagg. 1129–1131.

#### 1.2.4.4 **La DPI per la selezione del sesso non correlata a una malattia**

La DPI viene utilizzata in misura crescente anche al solo scopo di selezionare un embrione del sesso desiderato. Questa prassi è definita normalmente come «social sexing» o «family balancing». In questo contesto, sia negli Stati Uniti sia in Europa l'obiettivo consiste nel permettere alle famiglie di raggiungere un rapporto equilibrato tra maschi e femmine, in modo da escludere una preferenza generalizzata per uno dei due sessi. In altri Paesi il desiderio di figli maschi costituisce invece la motivazione fondamentale alla selezione del sesso del nascituro<sup>52</sup>. In Europa la DPI viene utilizzata almeno nel 2 per cento dei casi per la selezione del sesso non correlata a una malattia<sup>53</sup>.

#### 1.2.4.5 **DPI per la selezione positiva di un'anomalia genetica**

Negli Stati Uniti la DPI viene proposta sporadicamente anche alle coppie portatrici di un'anomalia genetica che desiderano avere figli portatori della medesima anomalia. Un esempio è costituito in questo contesto dalla sordità ereditaria che può essere diagnosticata tramite DPI.

#### 1.2.5 **Diagnosi errate**

La DPI è un procedimento di difficile applicazione, non da ultimo perché per l'esame sono in genere disponibili al massimo due cellule per il test e il procedimento non può essere ripetuto. Il rischio di giungere a una diagnosi errata non deve pertanto essere trascurato. La probabilità che l'esito del test sia esatto è del 90–95 per cento circa<sup>54</sup>. Ai fini della verifica del risultato si raccomanda a tutte le coppie di effettuare anche una diagnosi prenatale nel corso della gravidanza.

Il problema più frequente è costituito dai falsi negativi dei risultati dell'analisi dovuti a una contaminazione da parte del DNA di terze persone o al cosiddetto «allelic drop-out», ossia all'analisi di un solo *allele* invece che di entrambi<sup>55</sup>. Nel caso in cui l'esito del test sia un falso negativo, l'embrione è portatore dell'anomalia genetica, anche se l'esame non lo rileva.

Un ulteriore problema è costituito dal mosaicismo, dove con *mosaico* si intende un embrione composto da cellule geneticamente diverse. Può accadere così che le cellule esaminate presentino un genoma diverso rispetto alle cellule restanti: ciò

<sup>52</sup> A. Malpani, et al., Preimplantation sex selection for family balancing in India, in: *Human Reproduction*, 2002, 17, pagg. 517–523.

<sup>53</sup> V. Goossens et al., ESHRE PGD Consortium data collection XI: cycles from January to December 2008 with pregnancy follow-up to October 2009, in: *Human Reproduction*, 2012, 27, pagg. 1887–1911.

<sup>54</sup> J. Murken, F. Kainer, Pränatale Diagnostik, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder (a cura di), *Humangenetik*, Stoccarda 2011, pag. 397 segg., 408.

<sup>55</sup> A questo proposito cfr. ad es. Y. Yaron et al., Genetic analysis of the embryo, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques, Volume 1: Laboratory Perspectives*, Londra 2012, pagg. 354–365.

porta a una diagnosi errata<sup>56</sup>. Il mosaicismo si presenta in modo abbastanza frequente ed è riconducibile a errori nella divisione delle cellule<sup>57</sup>. Secondo le stime, fino all'80 per cento degli embrioni nello stadio delle dieci cellule sono mosaici<sup>58</sup>.

### 1.3 Aspetti etici

L'analisi etica ha il compito di identificare i valori e le argomentazioni che entrano in gioco in riferimento alla DPI e di metterli a confronto. Tali valori sono strettamente legati a interrogativi fondamentali della nostra coscienza umana nella sua totalità. Le considerazioni esposte di seguito hanno lo scopo di fornire una sintesi delle principali posizioni e argomentazioni formulate nell'ambito di questo dibattito.

#### 1.3.1 Argomentazioni a favore e contro la DPI in generale

Un primo orientamento fondamentale può essere definito domandandosi se il procedimento di DPI debba essere respinto o approvato a priori e a qualunque condizione, indipendentemente dall'obiettivo che s'intende perseguire nel singolo caso.

##### 1.3.1.1 Argomentazioni contro la DPI in generale

La DPI riscuote un consenso incondizionato solo molto sporadicamente anche a livello internazionale<sup>59</sup> e viene generalmente rifiutata in particolare dalla Chiesa cattolica<sup>60</sup>, dai gruppi contrari all'ingegneria genetica<sup>61</sup> e da alcune organizzazioni femminili<sup>62</sup>. Oltre ad alcuni esponenti degli ambienti filosofici ed etici<sup>63</sup> anche una minoranza della Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana (NEK-CNE) vorrebbe che la DPI continuasse ad essere vietata senza riserve (cfr. n. 1.3.4). Le argomentazioni rilevanti nell'ambito di questo dibattito astratto riguardano, da una parte, il procedimento stesso e, dall'altra, le sue conseguenze dirette:

<sup>56</sup> S. Ziebe et al., Fish analysis for chromosomes 13, 16, 18, 22, X and Y in all blastomeres of IVF pre-embryos from 144 randomly selected donated human oocytes and impact on pre-embryo morphology, in *Human Reproduction*, 2003, 18, pagg. 2575–2581.

<sup>57</sup> A questo proposito cfr. E. Vanneste et al., Chromosome instability is common in human cleavage-stage embryos, in: *Nature Medicine*, 2009, 15, pagg. 577–583.

<sup>58</sup> A. R. Thornhill, Christian Ottolini, A. H. Handyside, Human embryo biopsy procedures, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques, Volume 1: Laboratory Perspectives*, Londra 2012, pagg. 197–211, pag. 204.

<sup>59</sup> Cfr. ad es. <http://hplusmagazine.com/issues/hplusmagazine-2009-summer.pdf>, pagg. 24–29 (21.01.2013).

<sup>60</sup> Cfr. l'Enciclica *Evangelium vitae* di Giovanni Paolo II del 19 marzo 1995 sotto [www.vatican.va](http://www.vatican.va) > Sommi Pontefici > Giovanni Paolo II. > Encicliche > *Evangelium Vitae* (25 marzo 1995) (21.01.2013), da allora più volte riconfermata.

<sup>61</sup> [www.baslerappell.ch](http://www.baslerappell.ch) > Publikationen > Broschüren > check und weg (solo in tedesco) (21.01.2013).

<sup>62</sup> «Aus feministischer Perspektive ist der Preis zu hoch, den Kinderwunsch einer Frau oder eines Paares durch PID zu erfüllen» (in un'ottica femminista, il prezzo da pagare per soddisfare con la DPI il desiderio di una donna o di una coppia di avere figli è troppo alto, ndt.). [www.geburtskanal.de/Wissen/PID/Positionspapier.php](http://www.geburtskanal.de/Wissen/PID/Positionspapier.php) (21.01.2013).

<sup>63</sup> Ad esempio Jürgen Habermas: *Die Zukunft der menschlichen Natur. Auf dem Weg zu einer liberalen Eugenik?* Francoforte sul Meno: suhrkamp, 4<sup>a</sup> edizione, 2002.

- viene ritenuto assolutamente innaturale o in contrasto con i precetti religiosi intervenire in qualsiasi modo sul processo della procreazione umana, sia attraverso una fecondazione in vitro, sia attraverso una DPI. Secondo tale opinione, l’inizio e la fine della vita umana sono sottratte in modo particolare alla disponibilità dell’uomo e devono rimanere tali.
- L’ingerenza nella procreazione, attraverso fecondazione in vitro o DPI, implica un utilizzo tecnico del corpo femminile, associato alla mortificazione della donna.
- Impedire lo sviluppo degli embrioni, qualunque ne sia il motivo, costituisce un’azione riprovevole. Gli embrioni sono assimilabili a persone nate e, pertanto, hanno il medesimo diritto a essere protetti e riconosciuti. La selezione di embrioni non è in alcun caso conciliabile con l’opinione secondo cui dovrebbero godere della tutela incondizionata della dignità umana.
- Assolutamente riprovevole è il fatto di subordinare il riconoscimento e l’amore per i figli alle loro caratteristiche genetiche comprovate, quindi alle loro possibilità di sviluppo, ossia il fatto di legare le possibilità di sviluppo di una persona a una sorta di «test di qualità». Così facendo, secondo questa tesi, si produce anche un’alterazione dannosa delle strutture familiari naturali.
- La selezione degli embrioni e, quindi, dei figli in base alle loro caratteristiche costituisce una negazione del loro valore intrinseco e li assoggetta, in misura ancor più profonda e sostanziale di quanto qualunque intervento educativo potrebbe fare, alle aspettative dei genitori. Gli embrioni e, quindi, i figli vengono strumentalizzati per il mero perseguimento di obiettivi prestabiliti.
- In ragione di condizioni quadro concrete del procedimento (cfr. n. 1.3.3) si determinano più embrioni *soprannumerari* rispetto ad una fecondazione artificiale senza DPI. Questi comprendono in particolare gli embrioni che vengono scartati perché portatori della predisposizione alla malattia, in singoli casi tuttavia anche altri embrioni trasferibili. La creazione di embrioni soprannumerari dovrebbe tuttavia essere per quanto possibile evitata.
- È intrinseco al procedimento della DPI il fatto che vengano prodotti degli embrioni perché siano esposti senza eccezioni al rischio del prelievo cellulare che, in misura ancora non esattamente quantificata, ne riduce la capacità d’impianto o, in rari casi, ne provoca direttamente la morte. Non è ancora chiaro quali rischi quest’ingerenza determinerà successivamente per i bambini generati da questi embrioni.

D’altra parte, le argomentazioni riguardano gli effetti che si teme possano scaturire nel tempo dalla radicazione e dalla diffusione del procedimento. Tali effetti potrebbero riguardare la società contemporanea, che ne è interessata indirettamente, ma soprattutto anche la situazione sociale futura:

- la DPI costituisce un procedimento eugenetico che rende socialmente accettabile il fatto di decidere se una vita umana è più o meno importante.

- Al contempo, questa tecnica mina il riconoscimento sociale delle persone malate e delle persone con handicap, la cui condizione di vita appare evitabile grazie alla DPI<sup>64</sup>.
- Di conseguenza, la DPI rischia di minare il principio fondamentale dell'uguaglianza delle persone (il quale si basa implicitamente ma in misura sostanziale anche sulla non considerazione del patrimonio genetico) e di determinare così la nascita di una società divisa in due categorie, quella degli individui «testati» e quella degli individui «non testati».

In sostanza, la critica categorica considera la DPI un attacco ai principi fondamentali della società umana come conseguenza della sua progressiva tecnicizzazione e snaturalizzazione. La DPI implica un'ingerenza gravosa nella coscienza umana e conseguenze ancora più gravose per il futuro, ingerenza a cui non si dovrebbe cedere nemmeno se a livello internazionale questi timori non fossero così diffusamente condivisi come mostrano le rispettive normative (cfr. n. 1.8.1). La DPI costituisce una palese mancanza di rispetto della dignità delle persone più deboli e più bisognose di tutela e contribuisce all'erosione generale della dignità umana, destinata a sopraffare tutti.

### 1.3.1.2 Argomentazioni a favore della DPI in generale

Chi, al contrario, è sostanzialmente favorevole alla DPI e desidera rendere possibile la valutazione partendo dai singoli scopi della tecnica, mette in dubbio la validità di queste critiche e sottolinea l'utilità della procedura. In particolare vengono respinte le riserve motivate da riflessioni religiose, in quanto queste non possono pretendere di avere carattere di obbligatorietà generale in una società liberale. Questo vale in ugual misura anche per le argomentazioni laiche complementari in merito a un determinato, presunto concetto di natura: nessuno dispone di conoscenze privilegiate sulla natura dell'uomo o su cosa sia concretamente la procreazione umana naturale. Da questa natura, anche nel caso in cui se ne conoscesse la reale qualità, non deriverebbe inoltre alcun obbligo di preservazione; l'uomo si oppone infatti anche a molte altre circostanze naturali come il freddo, la malattia o la sua incapacità di volare. Tanto più non è chiaro se questa natura umana sia qualcosa di fisso e immutabile, o anche di indisponibile, oppure piuttosto se non consista nella «perfezzibilità» dell'uomo, ossia nella sua capacità e volontà di trasformare se stesso, migliorarsi e liberarsi dalle limitazioni impostegli dalla propria natura<sup>65</sup>.

Di conseguenza, anche i temuti effetti sociali della DPI vengono considerati scarsamente preoccupanti. In concreto, e in particolare anche in riferimento alle esperienze dei Paesi in cui la DPI è applicata, in alcuni casi anche da oltre 20 anni, viene negata l'esistenza di segnali riconoscibili che indicherebbero sviluppi sociali come la desolidarizzazione per le persone con handicap. In ogni caso è bene tenere presente che

<sup>64</sup> Di questo parere è ad es. «insieme»: «Die PID schafft in hohem Masse die Gefahr der Stigmatisierung von Menschen mit Behinderung, indem sie dem Mythos Vorschub leistet, ein Kind nach Mass sei machbar.» (la DPI rischia seriamente di stigmatizzare le persone disabili alimentando il mito del bambino su misura, ndt.) [www.insieme.ch](http://www.insieme.ch) > Politisches Engagement > Frühdiagnostik > Präimplantationsdiagnostik > Positionspapier Ethische Grundaussagen zur Biomedizin (21.01.2013).

<sup>65</sup> Kurt Bayertz, Die Idee der Menschenwürde: *Probleme und Paradoxien*. In: Archiv für Rechts- und Sozialphilosophie, vol. 81 (1995), pagg. 465–81.

le tendenze temute, se realmente dovessero manifestarsi, non sarebbero assolutamente incorreggibili. Se necessario si potrebbe sempre correggere la rotta; un divieto generale non sarebbe in alcun modo necessario o sostenibile. Tanto più che la DPI costituisce una prassi comune in quasi tutti i Paesi al di fuori della Svizzera; la sua autorizzazione eliminerebbe pertanto anche le motivazioni alla base del «turismo da DPI» e offrirebbe per le coppie svizzere interessate una possibilità di trattamento sul territorio nazionale. Se inoltre dovessero esserci ricadute positive per la società nel suo insieme, in particolare per la scienza, la ricerca, la medicina e l'economia in Svizzera, queste sarebbero da accogliere favorevolmente nell'ambito del giudizio generale.

Infine, l'interrogativo fondamentale della DPI rimane cosa sia un embrione – *in vivo* o *in vitro* – e cosa sia lecito fare con esso. I sostenitori della DPI non vedono nell'embrione una persona completa, ma un primo stadio di sviluppo della stessa. Tale stadio richiede l'adozione di forme speciali dell'agire o del trattare, ad esempio «con rispetto»<sup>66</sup>, ma in nessun caso un embrione gode dell'inviolabilità della dignità umana. In linea generale è possibile affermare che il sostegno della DPI non è sicuramente conciliabile con l'opinione secondo cui gli embrioni possiederebbero una dignità umana incondizionata.

### 1.3.1.3 DPI e diagnosi prenatale

A questo riguardo occorre affrontare più approfonditamente l'argomentazione avanzata di frequente, anche dalla NEK-CNE, secondo cui con le possibilità e le pratiche d'interruzione di gravidanza e di diagnostica prenatale si prenderebbero delle decisioni a fronte delle quali un divieto della DPI implicherebbe un trattamento iniquo (cfr. n. 1.6.1, Allineamento della regolamentazione delle indicazioni della DPI a quella della PND)<sup>67</sup>. In altre parole, l'inviolabilità dell'embrione *in vivo* verrebbe di fatto inficiata dall'autorizzazione della diagnosi prenatale e sarebbe ingiusto voler riconoscere all'embrione *in vitro* una tutela sproporzionalmente maggiore, persino assoluta. Il fatto che l'interruzione di gravidanza sia ormai socialmente accettata costituisce dunque uno degli argomenti portanti a favore di un'autorizzazione della DPI<sup>68</sup>. Incomprensibilmente, così facendo l'interesse per la vita di un embrione composto soltanto da poche cellule verrebbe giudicato superiore a quello per un feto ben più sviluppato, ma non ancora nato. In quest'ottica,

<sup>66</sup> Giovanni Maio: Welchen Respekt schulden wir dem Embryo? Die embryonale Stammzellenforschung in medizinethischer Perspektive. Deutsche Medizinische Wochenschrift 2002; 127 (4), pagg. 160–163. Cfr. anche: Ders.: Warum der Embryo Würdeschutz und nicht nur Respekt braucht. Das Beispiel der Reproduktionsmedizin. Zeitschrift für Medizinische Ethik (2009) 55; 1, pagg. 90–95.

<sup>67</sup> Cfr. Peter Schaber, Wie soll die PID geregelt werden? Eine ethische Perspektive, perizia per incarico dell'Ufficio federale della sanità pubblica. Zurigo 2013. Consultabile all'indirizzo: [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) > Temi > Malattie e medicina > Medicina della procreazione > Pareri e perizie (8 giugno 2013).

<sup>68</sup> «L'argomento etico centrale, che rende discutibile una soluzione basata su un divieto, è la contraddizione che ne deriva per le coppie con un rischio genetico noto: a queste coppie è consentito attualmente iniziare una «gravidanza di prova», da interrompere eventualmente dopo una diagnosi prenatale; viceversa è proibito esaminare l'embrione già prima del suo trasferimento in utero». NEK–CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 5. (cfr. cap. 1.3.4).

l'ammissibilità della DPI sarebbe addirittura imprescindibile, poiché potrebbe risparmiare alle donne e alle coppie il peso di una «gravidenza in prova».

Indubbiamente la soluzione dei termini crea un precedente in cui il diritto di tutela dell'embrione viene relativizzato rispetto agli interessi di altri. Trasferire questa relativizzazione *tale quale* alla DPI significa invece concentrarsi unicamente sull'oggetto del procedimento, che in entrambi i casi è il medesimo, ossia l'embrione. La valutazione del possibile modo di procedere relativamente all'embrione deve tuttavia considerare anche le circostanze che – *in vivo* e *in vitro* – sono completamente diverse. Pertanto i critici rifiutano per principio l'idea della confrontabilità delle due situazioni, poiché nel caso della DPI verrebbe a crearsi un'evidente situazione di conflitto, diversamente dalla situazione di emergenza involontaria che si crea nel caso di una gravidanza naturale<sup>69</sup>. Nel caso della diagnostica prenatale, pur ponendosi la questione del possibile aborto procurato, esistono eventualmente anche delle possibilità terapeutiche per la temuta patologia del bambino già nel ventre materno e la conoscenza di un'eventuale disabilità o malattia del bambino può contribuire in misura anche sostanziale a prepararsi alla situazione immaginabile dopo la nascita.

Nel caso della DPI, di contro, con la selezione fra un determinato numero di embrioni si decide unicamente fra accettazione e rifiuto. Pertanto, da una parte si tratta del rapporto unico fra la donna gravida e il suo bambino non ancora nato; dall'altra di oggetti di dimensioni microscopiche – siano essi persone o ammassi di cellule – in una capsula di Petri, il cui rapporto con i genitori passa attraverso una complessa procedura tecnica. Così come le opzioni di trattamento non sono le medesime nei due casi, così anche i parametri morali non sono semplicemente trasferibili da un caso all'altro. Analogamente, le situazioni eccezionali (ad esempio situazioni di guerra) potrebbero implicare una relativizzazione della tutela della vita degli individui; da esse non deve tuttavia derivare un affievolimento generale di quel diritto alla tutela di cui la vita degli individui gode nella quotidianità.

### 1.3.1.4                    **Autonomia riproduttiva**

Parimenti alla riproduzione e alla genitorialità tradizionali, che per molte persone rientrano fra gli obiettivi fondamentali della pianificazione della propria esistenza e della propria autorealizzazione, secondo i sostenitori della DPI, la scelta di ricorrere o meno a una tale misura dovrebbe rimanere nella sfera decisionale dei singoli individui o delle coppie. Uno dei concetti fondamentali che ricorrono nel dibattito etico sviluppatosi attorno al tema della DPI è costituito dunque dall'«autonomia riproduttiva»<sup>70</sup> o libertà di procreazione dei singoli individui e delle coppie, in cui non è lecito interferire imponendo regole. Per quanto concerne invece la domanda dei margini di manovra da accordare ai genitori, si osserva d'altro canto che la genitorialità non può essere definita esclusivamente in termini di autonomia decisionale. Questo ruolo comporta piuttosto in ugual misura un senso di responsabilità e un dovere di assistenza e di rispetto per la personalità autonoma e in via di sviluppo

<sup>69</sup> Cfr. H. Haker, *Ethik der genetischen Frühdiagnostik*. Paderborn: mentis 2002, in particolare pag. 224 segg.

<sup>70</sup> H. Haker, *Ethik der genetischen Frühdiagnostik*. Paderborn: mentis 2002, p. 186 segg., nonché fondamentalmente J. Robertson, *Children of choice: freedom and the new reproductive technologies*. Princeton: Princeton University Press, 1994.

del bambino che in caso di conflitto è soggetta da sempre anche alla tutela della collettività. L'autonomia riproduttiva dei genitori e la decisione che essi prendono si basano inoltre anche sulle loro condizioni sociali di vita e si ripercuotono a loro volta su queste ultime. La procreazione non è tuttavia soltanto una questione che riguarda i singoli individui: è infatti anche la società nella sua totalità a riprodursi, motivo per cui questa non può guardare con indifferenza alle questioni che concernono la procreazione<sup>71</sup>. In definitiva, la decisione a favore o contro la nascita di un figlio non può essere intesa come una questione di natura squisitamente privata se viene presa sulla base di strumenti tecnici messi a disposizione dalle entità pubbliche, dalla scienza e dall'industria che implicano pertanto un inevitabile coinvolgimento di queste e altre sfere della società.

### 1.3.1.5 DPI ed eugenetica

Un argomento di forte efficacia persuasiva si basa sull'accusa che la DPI costituisca una prassi eugenetica oppure che la sua autorizzazione sia da considerarsi una forma di eugenetica e, in quanto tale, sia definitivamente e senza necessità di ulteriori analisi inammissibile.

A questo proposito vengono di frequente ricordate le pratiche eugenetiche messe in atto come parte dei crimini della Germania nazionalsocialista, in particolare l'emarginazione, la sterilizzazione coatta e l'assassinio di persone «affette da malattie ereditarie» commessi dallo Stato nell'interesse della «salute del popolo».

Tuttavia, quest'argomentazione costituisce soltanto una delle possibili contestualizzazioni del termine che, come emerge dalla sua provenienza dal greco antico<sup>72</sup>, ha alle spalle una storia molto più lunga ed è stato e viene ancora oggi utilizzato con molteplici accentuazioni semantiche per indicare correlazioni oggettive estremamente diverse<sup>73</sup>. Per poter valutare in quale misura la DPI possa essere definita eugenetica e quali conseguenze ne possano derivare, è innanzitutto necessario chiarire in modo esatto il concetto di eugenetica.

Ciò premesso, una caratteristica costitutiva di questo concetto risulta essere innanzitutto l'aspetto chiave della selezione, ossia la scelta di determinati, singoli elementi da un gruppo, nello specifico la scelta operata per un preciso motivo<sup>74</sup>. Tale selezione viene operata perlopiù con l'intento di debellare una caratteristica genetica nelle generazioni future («eugenetica negativa») oppure – in casi più rari – di riprodurre una caratteristica auspicata («eugenetica positiva»).

<sup>71</sup> H. Haker, *Ethik der genetischen Frühdiagnostik*. Paderborn: mentis 2002, in particolare pagg. 61–100 e 245–302.

<sup>72</sup> Il termine «eugenetica» è composto dal prefisso «eu», che significa «buono», e dal sostantivo «genos» che, accanto a numerose traduzioni affini, significa «generato» o «da generare».

<sup>73</sup> A questo proposito e per quanto successivamente menzionato cfr.: Daniela Demko, Kurt Seelmann, *Präimplantationsdiagnostik (PID) und Eugenik*, perizia per incarico dell'Ufficio federale della sanità pubblica. Basilea 2013. Consultabile all'indirizzo: [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) > Temi > Malattie e medicina > Medicina della procreazione > Pareri e perizie (8 giugno 2013).

<sup>74</sup> Cfr. similmente Demko/Seelmann. *Präimplantationsdiagnostik (PID) und Eugenik*, perizia per incarico dell'Ufficio federale della sanità pubblica. Basilea 2013. Consultabile all'indirizzo: [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) > Temi > Malattie e medicina > Medicina della procreazione > Pareri e perizie (8 giugno 2013).

Volendo ora attribuire una valutazione etica a quanto sopra descritto, scevra da giudizi di valore, dovrebbero essere considerati in particolare gli aspetti seguenti:

- *oggetto*: chi o che cosa viene selezionato? L'eugenetica nazista riguardava praticamente in via esclusiva i bambini e gli adulti portatori di una determinata caratteristica considerata inauspicabile o di livello inferiore. In altri casi erano i feti ad essere fatti oggetto di pratiche eugenetiche, ad esempio in caso di aborti coatti. Gli embrioni, in particolare quelli *in vitro*, hanno potuto diventare oggetto di eugenetica solo da quando lo sviluppo tecnico li ha resi visibili e accessibili.
- *Misure*: cosa viene fatto con gli individui selezionati? L'aspetto barbaro dell'eugenetica nazista consiste sostanzialmente nel fatto che gli individui selezionati venivano sottoposti a massicce misure mediche coercitive oppure venivano uccisi. Le misure eugenetiche, tuttavia, si realizzavano e si realizzano anche sotto forma di prestazioni e offerte di sostegno di tipo medico o sociale; ad esempio sarebbe possibile pensare di offrire ai genitori con una predisposizione genetica indesiderata un accesso agevolato alle adozioni oppure premiare la rinuncia a procreare figli propri con agevolazioni fiscali. Fra queste possibilità è inoltre ipotizzabile un'ampia gamma di opzioni intermedie: da misure di informazione e consulenza (aventi più o meno finalità di indirizzamento), passando per azioni di pressione propagandistica, divieti e precetti, fino a interventi medici volontari o coercitivi.
- *Motivo/scopo*: perché si opera la selezione? L'interrogativo sulla motivazione riunisce una molteplicità di aspetti. Innanzitutto si pone la domanda riguardo a chi o che cosa deve essere il beneficiario delle misure eugenetiche; per i nazisti, a beneficiare di queste misure era una «razza» che, fra le altre cose, veniva considerata superiore rispetto alle altre. Sotto altri aspetti, ulteriori beneficiari venivano individuati nell'intera umanità, nella nazione, nella società, in una classe o una fascia sociale, nell'economia, ma anche nella famiglia o in una stirpe (nell'ottica della prosecuzione di una dinastia) nonché, infine, in singoli individui. A questo riguardo la misura può essere rivolta concretamente al gruppo o al singolo individuo oppure il patrimonio genetico può essere inteso come potenziale per il futuro, così come lo scopo della misura può essere realizzato ora o in un momento futuro. Nel primo caso, questo può portare ad esempio all'eutanasia delle persone, come nella Germania nazista, nel secondo caso alla consulenza genetica per persone e coppie geneticamente predisposte a malattie. A questo è correlato un ulteriore interrogativo, ossia se come impulso dell'eugenetica venga considerata la terapia oppure il tentativo di evitare processi di decadimento, oppure ancora il miglioramento di quanto già esistente (in questo caso, eugenetica come enhancement).
- *Attori*: chi o che cosa opera l'eugenetica? Come si verifica? La decisione relativa alla selezione può essere presa oppure intentata dai singoli individui («eugenetica dal basso») oppure da istituzioni con funzioni di controllo (ad es. autorità statali, «eugenetica dall'alto»). Inoltre, le decisioni dei singoli adottate individualmente, liberamente e in modo apparentemente arbitrario possono aggregarsi, per effetto di fattori controllanti (contingenti o definiti

per finalità strategiche), dando vita a un modello a livello collettivo<sup>75</sup>. Di conseguenza emerge la domanda di quanto intenzionalmente venga operata la selezione.

Per qualunque combinazione di queste caratteristiche si potrebbe facilmente indicare o costruire un esempio. Dal punto di vista etico si tratta invece di verificare se qualunque forma ipotizzabile di eugenetica debba essere assolutamente condannata oppure se, in determinate condizioni, specifiche pratiche eugenetiche possano essere giustificate. Fra le due opzioni, la seconda trova riscontro nella realtà: già oggi esistono infatti delle pratiche che rientrano in quest'ampia interpretazione del concetto di eugenetica e che sono accettate nella legislazione vigente. Così l'interruzione volontaria di gravidanza, ad esempio a fronte di una situazione di grave angustia psichica, che venga richiesta dalla donna gravida a causa di una grave malformazione genetica o di altro tipo, trova ampia comprensione e non è punibile. Ancora meno controverso è il caso in cui la prosecuzione della gravidanza possa comportare un grave danno fisico per la madre.

Quali sono dunque le pratiche eugenetiche che non possono essere giustificate? Queste comprendono sicuramente le pratiche che

- non rispettano il diritto di autodeterminazione delle persone interessate;
- vengono realizzate per finalità illecite e criminali. A questo riguardo, se le misure vanno a discapito del singolo, non sono accettabili le motivazioni che subordinano gli interessi vitali del singolo agli interessi collettivi.

Le pratiche eugenetiche che non soddisfano queste condizioni non sono tuttavia semplicemente esonerate da qualunque critica. Esse devono essere esaminate caso per caso e possono eventualmente essere giustificate attraverso una ponderazione degli interessi.

Ciò premesso, la DPI è evidentemente collocabile nell'ambito dell'eugenetica, in quanto prevede la selezione di embrioni *in vitro* allo scopo di evitare la trasmissione di determinate caratteristiche genetiche. Quest'osservazione, tuttavia, è di per sé poco significativa; rimane infatti da definire una serie di caratteristiche e circostanze più precise della prassi concreta. Il diritto di autodeterminazione dei soggetti coinvolti viene tutelato? Le motivazioni alla base della decisione di selezione avvalorano interessi tali da controbilanciare la selezione di embrioni? Vengono intrapresi sforzi sostenibili per evitare indesiderati sviluppi anomali? Con queste domande si vuole accertare se la regolamentazione concreta della DPI sia associabile a forme indesiderate e riprovevoli dell'eugenetica.

### 1.3.1.6 Conclusioni

Nell'affrontare la questione relativa all'ammissibilità della DPI, si intrecciano aspetti fondamentali di etica individuale e sociale. Sono interessate decisioni ideologiche di fondo, come ad esempio la questione ideologica sul momento in cui ha inizio la vita umana. Queste domande, influenzate da valori filosofici e religiosi, non possono trovare una risposta oggettiva sotto il profilo scientifico, poiché incorporano giudizi

<sup>75</sup> Facendo seguito a Michel Foucault, qui si parla ad es. di «dispositivo». Cfr. Ute Kalender: Körper von Wert. Eine kritische Analyse der bioethischen Diskurse über die Stammzellforschung. Bielefeld: transcript 2012.

di valore. Per questo motivo, nella nostra attuale società pluralistica e «post-tradizionale» non esiste un ampio consenso sociale al riguardo. Questo è dimostrato non da ultimo dai controversi dibattiti condotti a livello sia nazionale che internazionale nella società e nei parlamenti e che vedono coinvolte posizioni politiche e ideologiche molto diverse.

### **1.3.2 Argomentazioni pro e contro singoli obiettivi della DPI**

Se sostanzialmente si appoggia lo «strumento» DPI, si pone l'interrogativo di quali obiettivi e con quali modalità esattamente tale strumento possa essere utilizzato. Dal punto di vista etico occorre distinguere in particolare fra i seguenti scopi<sup>76</sup>:

1. la DPI finalizzata alla diagnosi di malattie ereditarie;
2. la DPI per coppie infertili e donne in età riproduttiva avanzata;
3. la DPI finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili (bambino «salvatore»);
4. la DPI finalizzata alla selezione di determinate caratteristiche senza relazione con una patologia;
5. la DPI per la selezione positiva di un'anomalia genetica.

Tutte queste possibilità applicative sollevano interrogativi estremamente diversi dal punto di vista etico e, pertanto, richiedono una trattazione separata nei paragrafi seguenti.

#### **1.3.2.1 La DPI finalizzata alla diagnosi di malattie ereditarie**

Il tipico caso di ricorso alla DPI è quello in cui la coppia interessata sa che uno dei partner o entrambi hanno una predisposizione a una determinata malattia genetica. Questa consapevolezza si basa sull'esito di uno specifico test genetico eseguito dopo la comparsa di casi all'interno della famiglia oppure perché la coppia ha già un figlio al quale è stata diagnosticata tale malattia. Se la coppia ha (nuovamente) il desiderio di avere un figlio, occorre considerare che (anche) questo bambino erediterà la predisposizione a tale malattia e si ammalerà – una situazione che può provocare un forte disagio per la coppia ed essere percepita come dilemmatica<sup>77</sup>. In questa situazione, la DPI offre la possibilità di generare embrioni *in vitro* e di analizzarli allo scopo di accertare prima dell'inizio della gravidanza la presenza della caratteristica della malattia in questione. La domanda etica di fondo relativa alla DPI è dunque la seguente: se – e in caso affermativo in quale misura – in questi casi l'interesse della coppia interessata ad avere un figlio naturale che non sia portatore di questa caratte-

<sup>76</sup> A causa del diverso orientamento, l'ordine di questo elenco può non essere congruo con quello dal punto di vista delle scienze naturali o del diritto.

<sup>77</sup> Voci critiche mettono in discussione questo dilemma e rinviano alle alternative esistenti che reputano equivalenti, in particolare la rinuncia ad avere un figlio naturale e l'adozione. Cfr. H. Haker, *Ethik der genetischen Frühdiagnostik. Sozialethische Reflexionen zur Verantwortung am Beginn menschlichen Lebens*. Paderborn: mentis 2002, in particolare pag. 242 segg.

ristica genetica rilevante per la salute debba prevalere sui rischi e sugli svantaggi connessi con la DPI.

### *Svantaggi e rischi*

Oltre agli svantaggi e ai rischi esposti in termini generali contro la DPI (n. 1.3.1), nel caso della diagnosi di malattie ereditarie devono essere citati anche i seguenti:

- sussiste il rischio che la disponibilità della DPI per la diagnosi di malattie ereditarie possa generare una pressione psicologica sui futuri genitori a far sottoporre la loro procreazione a controllo medico. L'autorizzazione all'utilizzo di misure selettive porterebbe per così dire ad un'eugenetica volontaria «dal basso», nel senso di una discriminazione delle persone disabili ma anche delle coppie che scelgono consapevolmente di avere un figlio disabile (cfr. n. 1.3.1, DPI ed eugenetica)<sup>78</sup>.
- Si teme che, in ragione della distanza spaziale ed emotiva intrinseca al procedimento di FVI, tra gli embrioni e la potenziale madre, rispettivamente i potenziali genitori, e la tecnicizzazione del procedimento si possa sviluppare un automatismo nella decisione di selezione a sfavore del bambino affetto da una malattia o disabile<sup>79</sup>.

In riferimento a questi rischi e svantaggi bisogna distinguere fra quelli inevitabilmente associati al procedimento (la violazione e il rigetto di embrioni) e quelli che potrebbero determinarsi con una certa probabilità e che, tuttavia, possono essere controbilanciati con misure adeguate. La questione dell'integrazione sociale e la non discriminazione delle persone disabili, ad esempio, non dipende solo dal fatto che l'utilizzo della DPI venga autorizzato o meno. Inoltre, la grande maggioranza dei casi di malattia o disabilità nella società non è dovuta a cause puramente genetiche e non potrebbe quindi essere evitata con la DPI; pertanto, l'influsso di questa tecnica sulla percezione delle persone colpite potrebbe essere limitato.

### *Vantaggi*

Sul fronte dei vantaggi, occorre considerare quanto segue:

- i genitori possono realizzare il loro desiderio di avere un figlio naturale senza il timore che una malattia genetica del figlio comporti un disagio a cui non riuscirebbero a fare fronte<sup>80</sup>. Da questa prospettiva, i genitori sono i principali beneficiari del procedimento. Quest'ultimo non deve essere applicato, ad esempio, per risparmiare al bambino stesso una vita inaccettabile, meno che mai la DPI deve essere applicata nell'interesse di terzi<sup>81</sup>.

<sup>78</sup> Cfr. NEK–CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 28.

<sup>79</sup> Cfr. NEK–CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 41.

<sup>80</sup> In questo senso il «Verein Kinderwunsch», l'organizzazione delle coppie e per le coppie con problemi di fertilità, si dichiara favorevole a un'autorizzazione della DPI in caso di malattie gravi e incurabili, [www.kinderwunsch.ch/wir/index.html](http://www.kinderwunsch.ch/wir/index.html) (21.01.2013).

<sup>81</sup> Qui di seguito l'esempio di una critica: «La domanda è tuttavia se la diagnosi preimpianto sia stata sviluppata come reale risposta a un'esigenza articolata oppure se il procedimento non sia invece una specie di *spin off* della moderna medicina riproduttiva e della genetica che deve prima cercare i propri clienti e crearsi il proprio ambito applicativo. Nonostante numerose coppie per i cui figli sussiste un rischio di malattia genetica siano favorevoli al nuovo procedimento diagnostico, numerose osservazioni supportano l'ipotesi sopra menzionata». R. Kollek, Präimplantationsdiagnostik. Embryonenselektion, weibliche Autonomie und Recht. Tubinga, Basilea: Francke 2000, pag. 145 e passim.

- Il procedimento risparmia alla coppia interessata, e in particolare alla donna, il peso di iniziare per così dire una «gravidanza in prova» e di trovarsi, dopo gli opportuni esami di diagnostica prenatale, a dovere prendere la sofferta decisione di ricorrere eventualmente all'interruzione della gravidanza.
- Infine viene addotto come argomentazione il fatto che la DPI consente di evitare disabilità e malattie, cosa che certamente costituisce un vantaggio auspicabile. Tuttavia è necessario sottolineare che, con questa tecnica, non possono essere evitate le malattie e le disabilità, ma solamente la nascita di individui colpiti da tali malattie o disabilità. Alla base della scelta vi è pertanto la decisione se sia meglio condurre una vita caratterizzata dalla disabilità o dalla malattia oppure non venire affatto alla vita.

#### *Ulteriori criteri decisionali*

La comparazione astratta dei rischi e dei vantaggi non è tuttavia sufficiente a giudicare in via definitiva e da un punto di vista etico la DPI finalizzata alla diagnosi di una malattia ereditaria. La riflessione deve tenere conto anche di determinati parametri che caratterizzano il procedimento sul piano concreto:

- con quale precisione deve essere diagnosticata la predisposizione genetica alla malattia nella coppia interessata?
- Quanto deve essere grave il rischio di effettiva trasmissione della predisposizione?
- Quanto deve essere grave il rischio che la predisposizione genetica ereditata porti effettivamente all'insorgenza della malattia? Un rischio basso o non quantificato è sufficiente? A questo riguardo occorre anche decidere se lo status di portatore, che potrebbe determinare l'insorgenza della malattia in una generazione successiva, sia sufficiente a legittimare l'applicazione della DPI.
- Inoltre occorre considerare l'età alla quale si prevede che la malattia si manifesti. Anche se la sola consapevolezza di una predisposizione ereditaria alla malattia del loro figlio è sufficiente a produrre un disagio per i genitori, esiste tuttavia una differenza fra la situazione in cui i genitori, durante la loro vita, soffrono al pensiero della successiva insorgenza della malattia e la situazione in cui si trovano a dover fare fronte agli effetti concreti della malattia insorta.
- Occorre inoltre considerare se, per tale malattia, sono disponibili delle possibilità di terapia e, in caso affermativo, esattamente quali.
- Infine, a seconda dell'evoluzione della malattia, un ruolo importante è rivestito dall'entità del supporto che i genitori possono ricevere dalla rete sociale.

Per poter decidere a favore o contro la DPI è necessario prendere posizione nel caso concreto relativamente a tutti questi parametri. Nei casi estremi, infatti, la decisione risulta semplice: se sussiste un rischio quasi nullo che la malattia venga trasmessa o che possa manifestarsi e se la malattia è per giunta curabile, non c'è motivo di affrontare il peso e gli svantaggi di una DPI. In altri casi, tuttavia, questa ponderazione risulta molto più difficile. Di conseguenza, la valutazione etica richiede necessariamente la definizione di valori soglia relativi a tutti questi parametri del procedimento.

### 1.3.2.2

### **DPI per coppie infertili e per coppie fertili in età avanzata**

Innanzitutto si pongono alcuni dei *rischi etici* e dei *potenziali vantaggi* che sussistono anche per la DPI finalizzata alla diagnosi di una malattia ereditaria, fra cui da una parte la messa in pericolo degli embrioni a causa del prelievo cellulare e della loro selezione, la crescente creazione di embrioni soprannumerari e il pericolo che possa instaurarsi un automatismo di eliminazione. Dall'altra parte si deve considerare l'opportunità per i genitori di realizzare il loro desiderio di avere un figlio naturale sano senza dover iniziare una «gravidenza in prova»; inoltre è possibile evitare la nascita di bambini affetti da determinate disabilità e malattie, risparmiando ai genitori una situazione di stress insostenibile.

Ad un esame più attento, tuttavia, si evidenziano in particolare le seguenti differenze:

- lo scopo dell'esame non è quello d'individuare una singola mutazione a livello del DNA in grado di provocare una malattia specifica, quanto piuttosto quello di ricercare in generale eventuali aneuploidie degli embrioni a livello cromosomico. Per questo, il procedimento viene denominato «screening» (PGS, cfr. n. 1.2.4, DPI per coppie infertili oppure per coppie fertili in età avanzata).
- Lo scopo del procedimento non consiste nell'aiutare una coppia di per sé fertile ad avere un figlio naturale senza che avvenga la trasmissione di una malattia ereditaria. Lo scopo del procedimento in tutti e tre gli ambiti di applicazione (donne in età riproduttiva avanzata, donne con ripetuti mancati annidamenti o aborti ricorrenti) è piuttosto quello di evitare eventuali aneuploidie. In questo modo si persegue sia lo scopo di soddisfare il desiderio della coppia di avere un figlio, in quanto scartando gli embrioni danneggiati si dovrebbero incrementare le probabilità di riuscita del metodo di procreazione, sia lo scopo di evitare il concepimento di un bambino con una disabilità causata da un'anomalia cromosomica (ad es. Trisomia 21).

Nell'ambito della diagnosi cromosomica si analizza dapprima una serie di cromosomi selezionati (13, 15, 16, 17, 18, 21, 22, X, Y; cfr. n. 1.2.4, Individuazione della presenza di malattie genetiche alla fine). Indi, vengono di regola scartati tutti gli embrioni che presentano un qualsiasi scostamento dalla norma. Occorre tuttavia sottolineare che le conseguenze di un'aneuploidia a carico di questi cromosomi possono essere estremamente diverse sia per le probabilità di successo della gravidanza, sia per la salute del bambino. Ai fini della valutazione etica si pone quindi la domanda di quale debba essere il limite fra un esito gravoso e un esito irrilevante. Molte trisomie, ad esempio, causano la nascita di un feto morto o l'aborto; scartando a monte questi embrioni si vuole evitare questo destino, cosa che costituisce uno degli scopi principali dell'applicazione. Di contro, tutte le polisomie dei cromosomi sessuali X e Y non determinano alcuna limitazione dell'aspettativa di vita; di frequente i soggetti affetti dalla sindrome di Klinefelter o Triple X, ad esempio, non vengono nemmeno riconosciuti come tali. Se si considerasse l'entità del disagio per i genitori, l'esito dell'esame cromosomico dovrebbe essere valutato in base agli stessi criteri osservati per le malattie monogenetiche. La pretesa di una tale differenziazione sarebbe pressoché inattuabile nella prassi. Inoltre, sul piano medico non è ancora stato chiarito in termini definitivi in che misura lo status cromosomico in questa fase

estremamente precoce influenzi lo sviluppo successivo dell'embrione; potrebbero infatti intervenire, fatta eccezione per il mosaicismo, dei «meccanismi riparatori» che potrebbero correggere determinate anomalie nelle successive fasi di sviluppo.

Se il PGS dovesse essere eseguito primariamente per migliorare le prospettive di successo nella procreazione assistita – finalità a sostegno della quale, in base alle attuali conoscenze, non è possibile addurre alcuna prova solida – l'esito dell'esame dovrebbe essere differenziato secondo la vitalità degli embrioni manipolati. Se in futuro fosse possibile utilizzare questa tecnica per migliorare le prospettive di successo, dovrebbero essere nuovamente definiti dei valori soglia: quale incremento delle probabilità di successo può giustificare l'eliminazione di embrioni affetti da quali anomalie cromosomiche?

Fondamentalmente in quest'ambito di applicazione (rispetto alla DPI finalizzata alla diagnosi di una malattia ereditaria) si compie una svolta di grande rilevanza etica: dall'eliminazione di embrioni *singoli e ben precisi* sulla base di una *singola e ben precisa* predisposizione ad una malattia, all'eliminazione *in blocco* di *tutti* gli embrioni che non corrispondono appieno ad una norma prestabilita, anche se fra di essi si trovano degli embrioni alterati il cui status di malattia è quanto meno dubbio, come ad esempio nel caso sopra menzionato di aberrazioni dei cromosomi sessuali<sup>82</sup>. Da questa prospettiva, il PGS fa temere che, nel campo delle possibili costituzioni genetiche, si verifichi un ampio allargamento implicito e nascosto dell'ambito del patologico. La NEK-CNE è favorevole alla DPI per le «coppie che eseguono una FIV per il trattamento dell'infertilità», senza meglio specificare o motivare tale affermazione<sup>83</sup>.

### **1.3.2.3 La DPI finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili (bambino «salvatore»)**

#### *Vantaggi*

Lo scopo di una DPI finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili è in primo luogo quello di salvare la vita di una persona già nata o, almeno, di migliorarne sensibilmente la qualità della vita (cfr. n. 1.2.4, La DPI finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili). In questo modo aumenta la qualità della vita dei genitori e quindi di tutta la famiglia. Al contempo, i genitori hanno certamente anche la gioia di un secondo figlio. In francese si parla pertanto anche di «bébé double espoir» (bambino doppia speranza).

#### *Svantaggi e rischi*

Sul fronte dei rischi e degli svantaggi, dal punto di vista etico si sottolinea innanzitutto il rischio di strumentalizzazione del bambino donatore. Indubbiamente, in questo caso la possibilità di una donazione successiva è una delle ragioni e delle motivazioni alla base del desiderio di avere un secondo figlio. Detto ciò, l'ipotesi che questo possa essere l'unico motivo e che, quindi, dopo la donazione il bambino perda qualunque ragione di esistere agli occhi dei genitori, appare assolutamente anomala e irrealistica. Potrebbe inoltre essere del tutto normale il fatto che la decisione

<sup>82</sup> A questo proposito cfr. anche il parere della NEK-CNE «Prassi in materia di varianti dello sviluppo sessuale. Aspetti etici dell'approccio all'intersessualità» (parere 20/2012).

<sup>83</sup> Parere della NEK-CNE 10/2005, pag. 51.

di avere un figlio sia dettata da un insieme di motivazioni diverse, consapevoli o inconsapevoli. Tuttavia si teme che, da un punto di vista psicologico, il fatto che il secondo figlio venga chiaramente generato anche per amore di un altro figlio implichi un potenziale di disagio e danno emotivo.

Oltre a ciò si osserva che, con un procedimento di questo tipo, vengono eliminati degli embrioni assolutamente sani e vitali per l'unica ragione che le loro caratteristiche tissutali sono «sbagliate».

Infine, anche in questo caso dovrebbe essere considerata una serie di parametri concreti:

- dove deve essere tracciato il confine delle malattie da trattare (mortalità, gravi, croniche ecc.)?
- Quali devono essere le cellule e i tessuti trapiantabili (cellule staminali, organi doppi ecc.)?

Alcuni critici temono che, anche in questi ambiti, possa verificarsi una tendenziale estensione delle indicazioni. Tuttavia, i sostenitori obiettano che agli interrogativi sopra menzionati possono essere date risposte definite e regole attendibili, così da poter contrastare in modo efficace eventuali conseguenze indesiderate (cfr. anche il parere della NEK-CNE, n. 1.3.4). La questione di quali organi, tessuti e cellule possono essere trapiantati è regolamentata in termini definitivi nella legge federale dell'8 ottobre 2004 sul trapianto di organi, tessuti e cellule (RS 810.21).

### **1.3.2.4 La DPI finalizzata alla selezione di caratteristiche senza correlazione a una malattia**

#### *Vantaggi*

Il vantaggio di selezionare gli embrioni in base ad una determinata caratteristica senza correlazione a una malattia consiste quasi esclusivamente nel soddisfacimento di un desiderio personale dei genitori. Esistono difformità di opinioni sulla possibilità che anche il bambino avente le caratteristiche così determinate possa trarre un vantaggio dal fatto di soddisfare in modo così specifico i desideri dei propri genitori.

#### *Svantaggi e rischi*

Anche qui occorre sottolineare che il procedimento implica, da una parte, l'eliminazione di embrioni sani. Inoltre si teme che la subordinazione dell'amore genitoriale alla presenza di determinate caratteristiche non solo possa essere psicologicamente molto gravoso per il bambino, ma sul lungo termine possa avere anche conseguenze significative per la famiglia in quanto istituzione in generale. In riferimento al dibattito sull'eugenetica (cfr. n. 1.3.1, DPI ed eugenetica) occorre osservare che, nel caso di una DPI finalizzata alla selezione di caratteristiche senza correlazione a una malattia, i requisiti relativi al motivo giustificante la procedura non sono soddisfatti e il confine rispetto a una forma indesiderata di eugenetica verrebbe ampiamente oltrepassato.

### 1.3.2.5

### **La DPI finalizzata alla selezione mirata di una caratteristica generalmente classificata come patologica**

#### *Vantaggi*

Come vantaggio viene addotto primariamente il fatto che alle coppie interessate, la cui vita è segnata da determinate condizioni fisiche (ad es. sordità, cfr. n. 1.2.4, DPI per la selezione positiva di un'anomalia genetica), viene offerta la possibilità di avere un figlio che possa condividere il loro modo di vivere, così come alcuni gruppi culturalmente definiti possono avere il diritto di trasmettere le loro tradizioni ai figli. In questo senso, la DPI diventerebbe uno strumento di promozione attiva della politica della parità. Negare una tale possibilità, al contrario, significherebbe stigmatizzare queste condizioni di vita come deficit e privare i soggetti interessati di una piena parità di diritti.

#### *Svantaggi e rischi*

Anche in questo caso vengono eliminati embrioni sani. Inoltre, in questo dibattito confluiscono interrogativi estremamente difficili da risolvere e riguardanti il concetto di «normalità» della persona, «disabilità» e la tutela dei diritti delle minoranze. Tuttavia, a questo procedimento viene mossa principalmente la critica che il confine della facoltà di disporre dei genitori sul destino del proprio figlio viene superato in modo inaccettabile.

### 1.3.3

### **Condizioni quadro per l'esecuzione di una DPI**

Dopo avere trattato i diversi scopi della DPI, occorre affrontare quelle circostanze concomitanti di natura tecnica che rientrano nella sfera di attenzione della normativa DPI, nello specifico la questione della limitazione del numero degli embrioni prodotti nell'ambito del procedimento di DPI e la questione della possibile crioconservazione.

Lo scopo della DPI è quello di selezionare gli embrioni sulla base di una determinata caratteristica genetica. Ora, sia le leggi della Natura sia l'esperienza in altri Paesi indicano che, per raggiungere questo scopo, il numero degli embrioni disponibili dovrebbe essere quanto più elevato possibile. Tuttavia, in questa forma di applicazione della DPI, ossia con la fecondazione contemporanea di tutti gli oociti disponibili, rimangono inutilizzati degli embrioni che sono sani e potrebbero essere trasferiti. Questi embrioni potrebbero, tuttavia, essere congelati per un successivo tentativo di giungere a una gravidanza (cfr. n. 1.2.3, Trasferimento di embrioni e crioconservazione). Devono inoltre essere considerati quegli embrioni che presentano la caratteristica indesiderata e che, pertanto, non possono essere trasferiti.

Da una prospettiva etica è necessario innanzitutto sottolineare che la legittimità di uno scopo da raggiungere dipende sempre anche dalla legittimità dei mezzi impiegati. La domanda riguarda pertanto il modo in cui la modifica delle condizioni quadro influenza il bilancio rischi-benefici. In linea di principio potrebbe anche accadere che la modifica delle condizioni quadro produca un peggioramento di questo bilancio tale da rendere l'applicazione del procedimento non più legittima. Dal punto di vista etico non può esservi alcuna pressione affinché un procedimento, a favore del quale è stata operata una scelta, debba essere forzatamente eseguito utilizzando tutti

i mezzi a disposizione. Di diverso parere è la NEK-CNE che richiede una «soluzione coerente che crei delle buone premesse per il trattamento»<sup>84</sup>.

La rinuncia a un limite massimo (definito a un valore basso) relativo agli embrioni prodotti implica i seguenti vantaggi:

- la probabilità che il procedimento porti al figlio desiderato aumenta notevolmente.
- Parimenti aumenta la probabilità che già il primo ciclo di trattamento abbia successo, con conseguente riduzione dello stress medico, psichico e finanziario medio per la donna e la coppia.

Di contro, occorre citare i seguenti svantaggi:

- aumenta il numero degli embrioni che rimangono, almeno temporaneamente, inutilizzati nell'ambito del processo di procreazione. Inoltre si individua una differenza qualitativa nel fatto che questi embrioni «soprannumerari» non si determinano più solo in casi eccezionali, ad esempio in caso di abbandono del desiderio di procreazione, ma diventano un fattore che deve essere considerato come prevedibile. Questo comporta inevitabilmente anche l'aumento del numero degli embrioni che non verranno mai utilizzati e della cui esistenza occorre decidere; una situazione che sostanzialmente solleva preoccupazioni etiche e può implicare interpretazioni inauspiccate e che ora è destinata ad acuitizzarsi.
- Anche a questo riguardo è lecito esprimere il timore che, per effetto del procedimento e del conseguente incremento degli embrioni conservati, si determini un abbassamento della soglia di inibizione all'utilizzo degli embrioni umani come «materia prima» per i più disparati scopi, potenzialmente anche riprovevoli. Questo fa emergere in particolare la domanda relativa alle possibili contromisure normative.

A questo riguardo si pone il tema della crioconservazione che, in termini di logica del procedimento, è strettamente correlato alla questione del numero degli oociti da fecondare. Da una parte, il metodo della crioconservazione consente di mantenere in vita degli embrioni che altrimenti dovrebbero essere lasciati morire<sup>85</sup>. Anche se teoricamente esiste la possibilità di donare gli embrioni soprannumerari ad altre donne, questo aspetto non viene affrontato in questa sede in quanto è comunque vietato dal diritto in vigore e la presente revisione non vi apporta alcun cambiamento. D'altra parte, tuttavia, la crioconservazione può rafforzare il timore che gli embrioni umani possano essere ridotti alla stregua di un materiale da accumulare in scorte, lavorare in un secondo momento e, infine, utilizzare per potenziali scopi riprovevoli. Inoltre occorre tenere conto del possibile danneggiamento degli embrioni associato alla crioconservazione. Vi si accompagnano interrogativi sulla durata della conservazione, sulle condizioni concrete di conservazione, sulle regole relative al termine della conservazione, sulla consegna a terzi ecc. La maggioranza della NEK-CNE, invece, non individua alcuna motivazione etica che possa giustificare un'opposizione alla crioconservazione<sup>86</sup>.

<sup>84</sup> Cfr. Diagnostica preimpianto II: Questioni particolari sulla normativa legale e per la tipizzazione HLA, parere della NEK-CNE n. 14/2007, pag. 15.

<sup>85</sup> Questo è sottolineato anche dalla NEK-CNE; cfr. Diagnostica preimpianto II, parere n. 14/2007, pag. 16.

<sup>86</sup> Cfr. Diagnostica preimpianto II, parere della NEK-CNE n. 14/2007, pag. 16.

Per concludere si osserva che, da una parte, esistono timori che l'aumento del numero degli embrioni sviluppati e la possibilità di una loro crioconservazione possano alimentare tendenze verso una tecnicizzazione della procreazione umana, la sua snaturalizzazione nonché l'estraniamento dei futuri genitori dai propri figli in una fase di sviluppo molto precoce. Al contempo, tuttavia, le prospettive di successo della DPI verrebbero significativamente incrementate e, di conseguenza, il disagio per i genitori interessati verrebbe sostanzialmente ridotto.

### 1.3.4 Il parere della NEK-CNE

La Commissione nazionale d'etica per la medicina gode di un mandato specifico ed è chiamata a prendere posizione nelle questioni controverse relative all'etica medica che riguardano l'intera società. Ha preso per la prima volta dettagliatamente posizione in merito alla questione in seguito a un'intensa fase di consultazione nel suo parere n. 10/2005 «Diagnostica preimpianto». In questo documento una minoranza della Commissione si è dichiarata favorevole al mantenimento del divieto della DPI, in particolare perché vedeva nella selezione basata su una DPI una strumentalizzazione eticamente riprovevole degli embrioni e dunque una violazione della dignità umana. Temeva inoltre conseguenze imprevedibili nel settore della medicina riproduttiva e della ricerca sugli embrioni, poiché reputava impossibile operare le necessarie distinzioni tra l'applicazione legittima e l'applicazione abusiva di questa tecnica. Infine, la minoranza della Commissione ha espresso timori relativi a possibili effetti indiretti sotto forma di una discriminazione delle persone affette da malattie o infermità.

La maggioranza della Commissione riconosce invece l'esistenza di questi rischi, ma non li reputa sufficientemente gravi e incontrollabili da giustificare un divieto della DPI. Si dichiara pertanto favorevole a una «normativa differenziata che vincoli l'offerta della DPI a determinate indicazioni e ne vieti l'impiego al di fuori di tali indicazioni. Le indicazioni devono essere vincolate in senso restrittivo alla prevenzione di gravi malattie o infermità del nascituro»<sup>87</sup>. Inoltre la DPI deve essere proposta anche alle «coppie che si sottopongono a FVI per il trattamento della sterilità». La DPI dovrà invece restare vietata nei casi in cui potrebbe essere utilizzata per escludere lo status di portatore di una malattia ereditaria recessiva, ossia nei casi in cui la predisposizione genetica non può portare a una malattia manifesta; inoltre, continuerà a essere vietata ai fini della selezione di caratteristiche che non sono in relazione a una malattia e anche quella finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili. La Commissione raccomanda di fornire alle coppie interessate una consulenza completa che sostenga la loro facoltà di autodeterminazione e illustri loro le alternative di cui dispongono. Infine, esige che l'applicazione della DPI venga valutata sotto il profilo scientifico, sia in vista delle sue conseguenze di lungo periodo per i bambini nati in seguito a questa diagnosi, sia con riferimento alle conseguenze di carattere sociale.

In una seconda presa di posizione in merito alla DPI<sup>88</sup> la NEK-CNE ha precisato e in parte confermato la propria posizione. Una minoranza continua a rifiutare in generale la DPI, mentre la maggioranza si dichiara favorevole alla sua autorizzazione. In

<sup>87</sup> NEK-CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 51 segg.

<sup>88</sup> NEK-CNE, Diagnostica preimpianto II, parere n. 14/2007.

questo contesto, la DPI dovrà poter essere utilizzata per prevenire gravi malattie e per il trattamento della sterilità; a questo scopo la NEK-CNE raccomanda anche l'abolizione della cosiddetta regola dei tre embrioni (cfr. n. 1.4.2, Procedura di consultazione, 1.6.2 e il commento all'articolo 17) nonché del divieto di crioconservazione degli embrioni. Per quanto concerne la questione relativa alla DPI finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili, nel suo secondo parere la Commissione appare divisa; circa la metà dei suoi membri si dichiara favorevole a questo impiego del procedimento di diagnosi, mentre l'altro cinquanta per cento è contrario. Mentre nel primo parere prevaleva ancora l'argomentazione secondo cui una simile selezione implicherebbe una violazione della dignità umana dovuta alla generazione finalizzata di un embrione, il secondo parere conferisce invece un peso maggiore al salvataggio del fratello o della sorella malati; si basa infatti sul parere secondo cui i rischi etici e di abuso potrebbero essere controllati attraverso una regolamentazione giuridica sufficientemente rigida.

### 1.3.5 Il dibattito a livello internazionale

Si osserva che il tema della DPI viene discusso in tutti i Paesi in modo altrettanto controverso; le questioni e le argomentazioni di fondo variano di poco e nessun Paese ha trovato finora soluzioni pronte all'uso. Così, ad esempio, il consiglio nazionale di etica tedesco, che consiglia il governo federale, ha emanato nel 2003 una raccomandazione a favore di un'autorizzazione della DPI (a determinate condizioni), mentre in precedenza la commissione d'inchiesta «Recht und Ethik der modernen Medizin» (diritto ed etica della medicina moderna, ndt.) del Bundestag tedesco aveva già chiesto che il divieto venisse mantenuto. In entrambi gli organi vi sono tuttavia forti voci di minoranza che esigono l'esatto contrario<sup>89</sup>. Nel frattempo il Consiglio di etica ha ripreso in esame la tematica e, in una nuova presa di posizione sulla diagnosi preimpianto del 2011, ha ribadito ed esplicitato la propria posizione<sup>90</sup>. Nella sua presa di posizione del 2004<sup>91</sup> la Commissione di bioetica austriaca presso la Cancelleria si è espressa a favore di un'autorizzazione limitata, nel 2012 ha confermato la propria posizione e ha richiesto inoltre l'autorizzazione della DPI finalizzata alla tipizzazione HLA. Di contro, il Comité Consultatif National d'Ethique pour les Sciences de la Vie et de la Santé francese ha evitato di prendere una posizione esplicita<sup>92</sup>. Nel 2009 il Comité ha ripreso in esame la tematica e ha stabilito che nella giurisprudenza francese vigente non sussiste alcuna necessità di

<sup>89</sup> [www.ethikrat.org](http://www.ethikrat.org) > Archiv > Nationaler Ethikrat > Stellungnahmen > Genetische Diagnostik vor und während der Schwangerschaft/ (10.01.2013), pag. 75. Il rapporto della commissione d'inchiesta sotto: [www.ethikrat.org](http://www.ethikrat.org) > Archiv > Enquete-Kommissionen > Berichte > Schlussbericht der Enquete-Kommission «Recht und Ethik der modernen Medizin» (10.01.2013).

<sup>90</sup> [www.ethikrat.org](http://www.ethikrat.org) > Publikationen > Stellungnahmen > Präimplantationsdiagnostik, (10.01.2013).

<sup>91</sup> [www.bka.gv.at](http://www.bka.gv.at) > Fachinhalte > Bioethik > Empfehlungen > Präimplantationsdiagnostik (PID) – Bericht der Bioethikkommission (10.01.2013), pagg. 47–48.

<sup>92</sup> «Il n'est pas dans les intentions du CCNE d'ériger dans ce domaine une doctrine censurante ou permissive qui pourrait toujours être remise en question par les données scientifiques nouvelles, mais plutôt de faire prendre conscience de la gravité des enjeux majeurs (...)» parere n. 72 – 4 luglio 2002, pag. 13, [www.ccne-ethique.fr](http://www.ccne-ethique.fr) > Publications > Les avis > N° 72. Réflexions sur l'extension du diagnostic préimplantatoire, (10.01.2013).



- *Regolamentazione restrittiva delle indicazioni*: una DPI può essere eseguita soltanto se non può essere evitato in nessun altro modo il pericolo concreto che il bambino desiderato sia portatore di una determinata predisposizione genetica a contrarre una grave malattia, diagnosticata nella coppia in questione. La malattia deve manifestarsi con un'alta probabilità prima dei cinque anni e non deve essere disponibile alcuna terapia efficace e adeguata. Inoltre, la coppia interessata deve indicare al medico di non poter sopportare il disagio che un figlio con una tale predisposizione genetica comporterebbe.  
Tutte le altre possibilità di applicazione della DPI restano vietate, sotto la minaccia di una pena: la DPI non può essere applicata ai fini dell'individuazione di aneuploidie in caso di infertilità o di età avanzata della madre, né è ammessa ai fini della determinazione del tipo di tessuto («bambino salvatore») o del sesso o di qualsiasi altra caratteristica genetica che non sia ricollegabile a una malattia grave.
- *Ampia consulenza genetica*: il medico curante deve informare dettagliatamente la coppia interessata sulla malattia in questione, come pure su tutti i passaggi del procedimento di DPI e su eventuali alternative, offrendo loro una consulenza genetica ampia.
- *Severo controllo delle autorità*: il personale medico rispettivamente le istituzioni interessate sono soggette, nell'interesse della qualità e allo scopo di garantire una prassi conforme alla legge, a particolari obblighi di autorizzazione e di notifica. I medici che intendono offrire la DPI necessitano di un'autorizzazione dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP). Inoltre i titolari di un'autorizzazione devono notificare all'UFSP ogni procedimento di DPI, con la precisazione della relativa indicazione, subito dopo l'accettazione da parte della coppia interessata, ma prima dell'esecuzione del procedimento. L'UFSP può vietare l'esecuzione della DPI entro 60 giorni nel caso in cui i presupposti di legge non siano soddisfatti. Dalla modifica della legge vengono fatti salvi gli attuali compiti esecutivi cantonali nell'ambito della medicina riproduttiva.
- *Valutazione e ricerca*: la regolamentazione deve essere valutata con riferimento alle sue conseguenze. Inoltre esiste la possibilità di finanziare con fondi federali i progetti di ricerca sulle conseguenze della DPI.
- *Condizioni quadro restrittive*: vengono fatte salve tutte le altre condizioni quadro previste dalla LPAM per il procedimento di FIV. In particolare vengono mantenuti la regola dei tre embrioni e il divieto di crioconservazione degli embrioni che si fondano direttamente sull'articolo 119 Cost.

#### **1.4.2.2 Procedura di consultazione**

L'avamprogetto 2009 è stato sottoposto all'attenzione dei gruppi interessati dal 19 febbraio al 18 maggio 2009 per l'elaborazione di un parere<sup>98</sup>.

<sup>98</sup> Il rapporto sui risultati della consultazione è visualizzabile sul sito web delle autorità federali [www.admin.ch](http://www.admin.ch) > Documentazione > Diritto federale > Procedure di consultazione > Procedure di consultazione ed indagini conoscitive concluse > 2009 > Dipartimento federale dell'interno.

Circa l'ottanta per cento dei 92 partecipanti alla consultazione si è espresso sostanzialmente a favore dell'autorizzazione della DPI, mentre circa il 20 per cento l'ha sostanzialmente respinta.

Fra i sostenitori, tuttavia, appena il 15 per cento circa ha dichiarato di approvare il progetto senza riserve. I restanti sostenitori della DPI hanno criticato in particolare il mantenimento della regola dei tre embrioni e del divieto di crioconservazione degli embrioni.

I risultati principali sono stati i seguenti:

#### *Regola dei tre embrioni*

Circa la metà dei partecipanti alla consultazione ha sottolineato che la regola dei tre embrioni impedisce un'esecuzione della DPI sensata e in linea con la prassi medica attuale e ne ha chiesto l'abrogazione. I partecipanti hanno addotto che il turismo da DPI verso i Paesi esteri più liberali continuerà ad esistere fintanto che la regola dei tre embrioni verrà mantenuta.

#### *Crioconservazione di embrioni*

Oltre un terzo dei partecipanti alla consultazione si è espresso favorevolmente per l'abrogazione del divieto di crioconservazione di embrioni nell'ambito del procedimento di FIV con DPI. Pertanto, gli embrioni che non vengono trasferiti immediatamente dovrebbero poter essere crioconservati per finalità riproduttive. A questo riguardo, i partecipanti hanno fatto nuovamente riferimento alla prassi medica attuale, in particolare all'eSET eseguito di frequente all'estero (cfr. n. 1.2.3, Trasferimento di embrioni e crioconservazione). Per ridurre il numero delle gravidanze plurime, i partecipanti competenti in materia hanno chiesto inoltre di autorizzare l'eSET o la crioconservazione degli embrioni non solo nell'ambito della DPI, ma anche nell'ambito di una FIV senza DPI.

#### *Controllo delle autorità*

Circa la metà dei partecipanti alla consultazione ha espresso critiche sull'esecuzione della normativa concernente la DPI. Un forte rifiuto è stato espresso, in particolare, nei confronti dell'obbligo di notifica per ogni singolo procedimento di DPI con la possibilità per l'UFSP di vietare, nel singolo caso, l'esecuzione della DPI entro 60 giorni dal ricevimento della notifica. Una regola di questo tipo sarebbe sproporzionatamente rigida, inefficiente e rappresenterebbe un voto di sfiducia nei confronti del personale medico. Inoltre, l'UFSP non sarebbe l'autorità appropriata per decidere sull'esecuzione di una DPI nel singolo caso.

#### *Indicazioni*

Circa la metà dei partecipanti alla consultazione ha giudicato le condizioni di ammissibilità della DPI come troppo restrittive. È stato chiesto, da una parte, di allineare la normativa DPI alla normativa in materia di diagnosi prenatale. Questa vieta unicamente gli esami prenatali che non riguardano direttamente la salute dell'embrione. Altri, di contro, si sono espressi a favore di un moderato ampliamento dell'ambito di applicazione della DPI. Ad essere richiesta è stata nello specifico l'autorizzazione della DPI per le coppie infertili, l'autorizzazione dello screening dell'aneuploidia (ad es. trisomia 21) per le coppie in età avanzata o l'autorizzazione della DPI per la selezione di embrioni immunocompatibili («bambino salvatore»).

### 1.4.3 Rielaborazione dell'avamprogetto 2009

Il 26 maggio 2010 il Consiglio federale ha preso atto dei risultati della procedura di consultazione. Sulla base di questi risultati ha deciso di apportare le seguenti modifiche contenutistiche:

- *modifica della regola dei tre embrioni*: dalla regola, secondo la quale per ciascun ciclo di fecondazione possono essere sviluppati al massimo tre embrioni, viene accordata una deroga per il procedimento con DPI (cfr. il commento all'art. 119 cpv. 2 lett. c Cost. e all'art. 17).
- *Abrogazione del divieto di crioconservazione degli embrioni*: il divieto della crioconservazione degli embrioni viene abrogato per tutti i procedimenti di FIV (cfr. il commento all'art. 119 cpv. 2 lett. c Cost. e all'art. 16).
- *Severo controllo delle autorità*: la forma proposta di controllo delle autorità sulla DPI verrà esaminata ed eventualmente modificata.

Le modifiche del progetto relative alla deroga alla regola dei tre embrioni e l'abrogazione del divieto della crioconservazione degli embrioni hanno comportato una modifica all'articolo 119 capoverso 2 lettera c Cost. (cfr. il commento all'art. 119 cpv. 2 lett. c Cost. e al n. 5.1.1 sulle indicazioni ammissibili e sulle condizioni quadro). Di conseguenza è stato elaborato un secondo avamprogetto (avamprogetto 2011) ed è stata eseguita una nuova procedura di consultazione.

### 1.4.4 Avamprogetto 2011

#### 1.4.4.1 Contenuti

*Art. 119 Cost.*

L'articolo 119 Cost. prescrive, nell'ultima parte della frase del capoverso 2, lettera c, che fuori dal corpo della donna possono essere sviluppati in embrioni solo tanti oociti umani quanti se ne possono trapiantare immediatamente. Affinché questo numero potesse essere incrementato per la DPI e le condizioni iniziali per il procedimento potessero essere migliorate, è stata necessaria una modifica di questa parte di frase (cfr. il commento all'art. 119 cpv. 2 lett. c Cost. e al n. 5.1.1 sulle indicazioni ammissibili e sulle condizioni quadro). L'avamprogetto 2011 ha previsto di riformulare la seconda parte di frase di questo capoverso come segue: «fuori dal corpo della donna possono essere sviluppati in embrioni solo tanti oociti umani *quanti sono necessari per applicare la tecnica di procreazione*». In questo modo è stato abrogato anche il divieto di crioconservazione degli embrioni *in vitro* che finora veniva fatto derivare dal testo dell'articolo 119 capoverso 2 Cost. Così facendo si è tenuto sostanzialmente fede all'obiettivo della normativa di evitare, per quanto possibile, la creazione di embrioni soprannumerari e, al contempo, sono state create condizioni migliori per la DPI dal punto di vista medico.

Inoltre, la modifica ha prodotto anche delle conseguenze per i procedimenti di FIV senza DPI; anche in questi casi, quindi, dai tre embrioni che è ancora consentito sviluppare (ai sensi dell'art. 17 cpv. 1 LPAM) è stato possibile selezionarne uno e conservare gli altri per tentativi di procreazione successivi. La normativa si è avvicinata pertanto ai più recenti sviluppi nel campo della procreazione con assistenza

medica, che prevedono il trasferimento di un unico embrione così da ridurre il più possibile il rischio di gravidanze plurime.

### *LPAM*

Sulla base della decisione di orientamento del Consiglio federale del 26 maggio 2010 a livello normativo e in aggiunta all'avamprogetto 2009 sono state apportate le seguenti modifiche:

- l'abrogazione del divieto di crioconservazione di embrioni umani ai sensi dell'articolo 17 capoverso 3 LPAM;
- la limitazione della regola dei tre embrioni (art. 17 cpv. 1 LPAM) ai procedimenti di FIV senza DPI. Per i procedimenti di FIV con DPI è stato stabilito un nuovo limite massimo di otto embrioni sviluppabili contemporaneamente; e
- l'abrogazione dell'obbligo per il personale medico, dopo la comunicazione della DPI, di attendere 60 giorni la decisione con cui l'UFSP può vietare l'applicazione della DPI nel caso concreto (art. 11a LPAM).

Con queste misure di allentamento delle prescrizioni normative è stato garantito che la DPI possa essere eseguita con maggiori probabilità di successo dal punto di vista medico. Al contempo, attraverso la definizione di un limite massimo degli embrioni sviluppabili ci si è attenuti per quanto possibile all'obiettivo fondamentale di evitare la creazione di embrioni soprannumerari.

Per ragioni di costo, nell'avamprogetto 2011 è stata lasciata cadere la possibilità di sostegno finanziario da parte della Confederazione dei progetti di ricerca concernenti gli effetti dell'autorizzazione della DPI sui bambini nati in questo ambito e sulla società.

#### **1.4.4.2 Procedura di consultazione**

L'avamprogetto 2011 è stato sottoposto all'attenzione dei gruppi interessati dal 29 giugno 2011 al 30 settembre 2011 per l'elaborazione di un parere<sup>99</sup>.

Circa l'80 per cento degli 87 partecipanti alla consultazione si è espresso sostanzialmente a favore dell'autorizzazione della DPI (fra questi 22 Cantoni nonché i partiti UDC, PLR, PS e Donne PPD). Circa il 20 per cento ha sostanzialmente respinto la proposta (fra questi i partiti PPD, UDF, PEV e PCC nonché le istituzioni ecclesiastiche e le organizzazioni di persone con handicap). Solo un numero molto ridotto di partecipanti ha richiesto una regolamentazione più restrittiva, ad esempio ai sensi dell'avamprogetto 2009.

Contrariamente all'avamprogetto 2009, nell'ambito della nuova procedura di consultazione tutti i sostenitori hanno ritenuto la DPI essenzialmente eseguibile sul piano medico alle condizioni del progetto presentato.

<sup>99</sup> Il rapporto sui risultati della consultazione è visualizzabile sul sito web delle autorità federali [www.admin.ch](http://www.admin.ch) > Documentazione > Diritto federale > Procedure di consultazione > Procedure di consultazione ed indagini conoscitive concluse > 2009 > Dipartimento federale dell'interno.

Nondimeno, un buon 70 per cento dei sostenitori della DPI si è espresso a favore di un'ulteriore liberalizzazione del progetto presentato per la procedura di consultazione (fra questi sette Cantoni, PLR e PS nonché numerose organizzazioni mediche specializzate ed istituzioni). Ad essere criticata è stata primariamente, come già avvenuto durante la procedura di consultazione sull'avamprogetto 2009, la regolamentazione restrittiva delle indicazioni, in particolare il divieto di esame dell'embrione per la ricerca di anomalie cromosomiche a comparsa spontanea quali le trisomie (screening delle aneuploidie). È stato richiesto inoltre di allineare la normativa DPI alla normativa più liberale in materia di PND (cfr. n. 1.6.1).

Nonostante l'aumento da tre a otto del numero massimo di embrioni che possono essere sviluppati per ogni ciclo di trattamento per un procedimento di FIV con DPI, è stata comunque richiesta l'abrogazione del numero massimo. La stessa richiesta è stata nuovamente avanzata in riferimento alla cosiddetta regola dei tre embrioni per i procedimenti di FIV senza DPI. L'abrogazione del numero massimo aumenterebbe, in entrambe le procedure, la probabilità di individuare un embrione trasferibile.

Lo stralcio del termine di attesa di 60 giorni dopo la notifica delle condizioni di ammissibilità di una DPI presso l'UFSP è stato accolto favorevolmente, tuttavia il controllo delle autorità è stato in generale ancora valutato troppo severo e la sua ripartizione fra Confederazione e Cantoni è stata giudicata una soluzione inadeguata.

#### **1.4.5 Rielaborazione dell'avamprogetto 2011**

Nel giugno 2012 il Consiglio federale ha preso atto dei risultati della procedura di consultazione e ha definito la procedura successiva. Nonostante circa i tre quarti dei sostenitori della DPI si siano espressi a favore di una maggiore liberalizzazione del progetto, il Consiglio federale ha deciso di non apportare nuove modifiche sostanziali all'avamprogetto 2011 durante l'ulteriore elaborazione. In particolare (dopo avere ponderato i diversi beni giuridici da tutelare, cfr. n. 1.3), è stato deciso che né la regolamentazione restrittiva delle indicazioni doveva essere ampliata, né il numero massimo degli embrioni da sviluppare doveva essere aumentato, né il controllo delle autorità doveva essere allentato.

A fronte della più volte richiesta liberalizzazione del progetto è tuttavia sembrato opportuno illustrare nel presente messaggio anche le regolamentazioni delle indicazioni e le condizioni quadro più ampiamente liberalizzate e tracciare a grandi linee le loro implicazioni giuridiche, etiche, pratiche e finanziarie (cfr. n. 1.6).

#### **1.5 La nuova normativa proposta**

In considerazione di quanto illustrato al numero 1.4, la normativa DPI proposta dal Consiglio federale contempla sia una modifica dell'articolo 119 Cost. sia una modifica della LPAM con le seguenti caratteristiche principali:

- *tutela degli embrioni*: Al contempo, è necessario creare migliori presupposti per la DPI dal punto di vista medico. A questo scopo, l'attuale formulazione «fuori dal corpo della donna possono essere sviluppati in embrioni solo tanti oociti umani *quanti se ne possono trapiantare immediatamente*» viene sostituita da: «*soltanto il numero di oociti necessario ai fini della procreazione*»

*con assistenza medica*». In questo modo viene abrogato anche il divieto di crioconservazione degli embrioni *in vitro* che finora veniva fatto derivare dal testo dell'articolo 119 capoverso 2 Cost.

- *Regolamentazione restrittiva delle indicazioni*: una DPI può essere eseguita soltanto se non può essere evitato in nessun altro modo il pericolo concreto che il bambino desiderato sia portatore di una determinata predisposizione genetica a contrarre una grave malattia, diagnosticata nella coppia in questione. La malattia deve manifestarsi con un'alta probabilità prima dei cinquant'anni e non deve essere disponibile alcuna terapia efficace e adeguata. Inoltre, la coppia interessata deve indicare al medico che un figlio con una tale predisposizione genetica comporterebbe un carico eccessivo.

Tutte le altre possibilità di applicazione restano vietate, sotto la minaccia di una pena: la DPI non può essere applicata nel senso di uno «screening» in caso di infertilità o di età avanzata della madre, né è ammessa ai fini della determinazione del tipo di tessuto («bambino salvatore») o del sesso o di qualsiasi altra caratteristica genetica che non sia ricollegabile a una malattia grave.

- *Ampia consulenza genetica*: il medico esecutore deve informare dettagliatamente la coppia interessata sulla malattia in questione, come pure su tutti i passaggi del procedimento di DPI e su eventuali alternative, offrendo loro una consulenza genetica ampia.
- *Severo controllo delle autorità*: nell'interesse della qualità e allo scopo di garantire una prassi conforme alla legge, il personale medico è soggetto a particolari obblighi di autorizzazione e di notifica. I medici che intendono offrire la DPI necessitano di un'autorizzazione dell'UFSP. Inoltre devono notificare ogni procedimento di DPI all'UFSP subito dopo l'accettazione da parte della coppia interessata, ma prima del suo svolgimento, con la precisazione dell'indicazione.
- *Abrogazione del divieto di crioconservazione* di embrioni umani ai sensi dell'articolo 17 capoverso 3 LPAM.
- *Limitazione della regola dei tre embrioni e regola degli otto embrioni*: la regola dei tre embrioni (art. 17 cpv. 1 LPAM) viene limitata alle procedure di FIV senza DPI. Per le procedure di FIV con DPI, d'ora in avanti viene fissato un limite massimo di otto embrioni svilupparli contemporaneamente.

## **1.6 Alternative di soluzione esaminate**

Anche se, secondo il parere del Consiglio federale, la nuova normativa proposta rappresenta un compromesso sostenibile fra opinioni sostanzialmente discordanti che si contrappongono nel caso della DPI, occorre prendere atto del fatto che oltre la metà dei partecipanti alla consultazione si è espressa a favore di una più ampia liberalizzazione. Il Consiglio federale, pertanto, ha valutato in modo approfondito la possibilità di realizzare un'ulteriore apertura, nello specifico in riferimento all'ampliamento della regolamentazione delle indicazioni, che riveste un'importanza centrale per il progetto complessivo (n. 1.6.1). Inoltre è necessario esaminare nel dettaglio la possibilità di un allentamento delle condizioni quadro (n. 1.6.2) nonché della regolamentazione d'esecuzione (n. 1.6.3).

## **1.6.1                   Ampliamento della regolamentazione delle indicazioni**

Elemento centrale di una più ampia liberalizzazione della normativa della DPI è l'ampliamento delle indicazioni in base alle quali deve essere consentito applicare la DPI. Nello specifico, le richieste avanzate propongono primariamente due approcci sostanzialmente diversi all'ampliamento della regolamentazione: da una parte, l'allineamento della normativa DPI alla normativa in materia di PND; dall'altra parte, l'autorizzazione della DPI per il trattamento dell'infertilità. Oltre a ciò è necessario affrontare il caso particolare costituito dalla DPI finalizzata alla tipizzazione HLA («bambino salvatore») nonché valutare possibili ampliamenti della regolamentazione delle indicazioni che riguardano singoli elementi parziali dell'articolo 5a capoverso 2 proposto.

### **1.6.1.1               Allineamento della regolamentazione delle indicazioni della DPI a quella della PND**

#### *Contenuti dell'opzione di regolamentazione*

Come possibile approccio riguardo all'ulteriore liberalizzazione della DPI, nell'ambito della consultazione è stato richiesto di impostare la regolamentazione dell'autorizzazione della DPI in modo analogo alla regolamentazione in vigore per l'applicazione delle diagnosi prenatali del bambino non ancora nato all'interno del ventre materno. A questo proposito, la legge dell'8 ottobre 2004<sup>100</sup> sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU) stabilisce che è vietato eseguire esami prenatali allo scopo di ricercare caratteristiche nell'embrione o nel feto che non incidono direttamente sulla sua salute. Inoltre è vietato eseguire esami prenatali volti a determinare il sesso per uno scopo diverso dalla diagnosi di una malattia (art. 11 LEGU). Deve altresì essere osservata la normativa in materia di interruzione di gravidanza ai sensi dell'articolo 119 CP<sup>101</sup>.

L'argomentazione principale che viene addotta a sostegno della richiesta «DPI uguale a PND» sostiene che non vi sia alcun motivo per cui all'embrione *in vitro* debba essere garantita una tutela maggiore rispetto alla tutela garantita agli embrioni e ai feti *in vivo*. Tanto più che tale maggiore tutela spetterebbe al bambino non nato, essendo quest'ultimo significativamente più sviluppato sotto tutti gli aspetti rispetto a un embrione *in vitro* di soli pochi giorni. La regolamentazione giuridica sulla diagnosi prenatale e sull'interruzione di gravidanza dovrebbe essere pertanto trasferita, secondo quanto richiesto dalle organizzazioni mediche specializzate, ma anche ad esempio dal Centro per l'etica dell'Università di Zurigo<sup>102</sup>, alla regolamentazione della DPI.

<sup>100</sup> RS 810.12

<sup>101</sup> RS 311.0

<sup>102</sup> Cfr. Peter Schaber, *Wie soll die PID geregelt werden? Eine ethische Perspektive*, perizia per incarico dell'Ufficio federale della sanità pubblica. Zurigo 2013. Consultabile all'indirizzo: [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) > Temi > Malattie e medicina > Medicina della procreazione > Pareri e perizie (8 giugno 2013).

### *Ripercussioni*

Dal punto di vista costituzionale, l'allineamento della regolamentazione delle indicazioni della DPI alla regolamentazione della PND richiederebbe un cambiamento profondo e sostanziale dell'orientamento di valori finora espresso dall'articolo 119 (cfr. n. 5.1.1 sull'art. 119 Cost.). In particolare dovrebbe essere lasciata cadere la condizione secondo cui l'applicazione dei metodi di procreazione sarebbe consentita soltanto come ultima ratio al fine di evitare il rischio di trasmissione di una malattia grave o di porre rimedio all'infertilità. Analogamente alla LEGU, il dettame dovrebbe pertanto prescrivere che i metodi di procreazione sono ammessi laddove (oltre a porre rimedio all'infertilità) siano finalizzati a riconoscere ed evitare nei figli quelle caratteristiche che incidono direttamente sulla salute. A questo riguardo, il grado di gravità del pregiudizio della salute sarebbe irrilevante; la tutela dell'embrione come scopo costituzionale verrebbe posta nettamente in secondo piano.

Inoltre, una liberalizzazione così ampia della regolamentazione delle indicazioni produrrebbe un forte incremento sia del numero dei casi di DPI, sia del numero degli embrioni scartati e degli embrioni soprannumerari. Di conseguenza, aumenterebbe significativamente anche il numero dei centri in cui viene eseguita la DPI e il volume di fatturato delle ditte e delle istituzioni coinvolte.

Dall'altra parte, a fronte di una simile regolamentazione rimarrebbero ben pochi motivi per eseguire questo trattamento all'estero. La Svizzera, oggi ancora uno degli Stati con le regolamentazioni più restrittive in materia, verrebbe così a dotarsi di una regolamentazione della DPI decisamente più liberale rispetto agli Stati confinanti come ad esempio Germania e Francia, addirittura andando ad unirsi al gruppo degli Stati in assoluto più liberali in materia (cfr. n. 1.8.1). Inoltre, con una tale regolamentazione verrebbe meno la necessità di un'esecuzione da parte delle autorità federali, poiché la tutela dell'embrione verrebbe fortemente indebolita e, pertanto, si potrebbe rinunciare a una gestione della regolamentazione delle indicazioni ugualmente rigorosa su tutto il territorio nazionale.

### *Valutazione*

Per la richiesta di regolamentare la DPI «in modo uguale alla PND», si dovrebbe innanzitutto precisare quali contenuti della regolamentazione relativi alla PND e all'interruzione di gravidanza derivanti dalla LEGU e dal CP devono essere considerati determinanti per la DPI. Il CP, ad esempio, cita diversi presupposti per l'interruzione della gravidanza impunita prima e dopo la 12<sup>a</sup> settimana, un taglio che non trova alcuna corrispondenza nel caso della DPI. Inoltre, i dettami per la diagnosi prenatale e l'interruzione di gravidanza sono ripartiti su due leggi diverse, cosa che rende evidenti come diagnosi e interruzione di gravidanza siano inevitabilmente separate da una fase in cui è necessario prendere una decisione importante.

Nella regolamentazione della DPI, di contro, queste due fasi vengono intese come appartenenti a uno stesso passaggio operativo, ossia vengono menzionate solo le condizioni per l'esame, mentre la successiva eliminazione degli embrioni alterati è implicita. Questo aspetto è oggetto al contempo di accese critiche dal punto di vista etico.

A questo si aggiungono numerose altre differenze sostanziali fra la situazione degli embrioni e dei feti *in vivo* e *in vitro*:

Un punto di importanza centrale è il fatto che, nel caso della gravidanza, la decisione relativa al bambino non ancora nato nel ventre materno può essere presa in ultima istanza sempre e solo dalla madre. Inoltre, tutti gli interventi che riguardano il bambino sono sempre contemporaneamente interventi – più o meno invasivi – sul corpo della madre. A questo sono correlate determinate circostanze del processo decisionale, i termini disponibili per giungere a una decisione, le possibilità di consulenza e i ruoli dei soggetti coinvolti. Inoltre, la decisione deve essere presa in una situazione di angustia e l'oggetto di tale decisione è un unico specifico bambino. Infine, nella fase prenatale esiste un numero crescente di possibilità terapeutiche (cfr. n. 1.3.1, DPI e diagnostica prenatale).

Nel caso della DPI, di contro, si tratta di più embrioni in una capsula di Petri, sui quali a prendere una decisione è un medico specializzato in un laboratorio. Qualunque rapporto naturale con la madre viene interrotto, i criteri di selezione ubbidiscono unilateralmente a parametri relativi alla capacità di sviluppo degli embrioni. Di conseguenza, anche il rischio di un tendenziale ampliamento indesiderato dei criteri di selezione e delle indicazioni deve essere considerato come sostanzialmente maggiore.

### *Conclusioni*

Nel complesso, per il Consiglio federale manca il fondamento per una regolamentazione complessivamente «uguale» di DPI e PND. Piuttosto, la regolamentazione più rigorosa della fase *in vitro* risulta giustificata in ragione della facoltà di disporre sostanzialmente maggiore che si determina sugli embrioni *in vitro*, mentre la gestione della gravidanza deve rimanere subordinata primariamente alla responsabilità della donna interessata.

## **1.6.1.2 DPI finalizzata al trattamento dell'infertilità**

### *Contenuti dell'opzione di regolamentazione*

Di frequente, il fallimento dei tentativi di procreazione naturale o con assistenza medica è dovuto al fatto che gli embrioni sviluppatasi presentano un difetto cromosomico che ne impedisce l'annidamento o ne provoca la morte prematura (cfr. n. 1.2.4, DPI per coppie infertili oppure per coppie fertili in età avanzata). Pertanto, secondo questa opzione di regolamentazione la DPI dovrebbe essere autorizzata nei casi in cui esiste la possibilità di poter scartare prima del trasferimento gli embrioni che, con un'elevata probabilità, non saranno in grado di svilupparsi e, così facendo, di poter migliorare le prospettive di successo del trattamento contro l'infertilità. Una possibile regolamentazione potrebbe stabilire ad esempio che l'esame e la selezione degli embrioni debbano essere consentiti, oltre che nei casi previsti dal presente avamprogetto, anche laddove la coppia generi con un'elevata probabilità embrioni per i quali è lecito temere un aborto o la morte. Nello specifico, questa indicazione è stata richiesta a più riprese dalle organizzazioni specializzate nel campo della medicina riproduttiva. Esse vedono in questa indicazione un valido aiuto per il miglioramento della probabilità di successo nel caso di un trattamento finalizzato alla realizzazione del desiderio di procreazione.

### *Ripercussioni di questa regolamentazione*

Dal punto di vista costituzionale emerge che, nell'articolo 119 Cost., l'indicazione dell'infertilità è esplicitamente menzionata, senza essere ulteriormente definita, come presupposto per l'applicazione dei metodi di procreazione con assistenza medica. In questo senso, una simile regolamentazione non risulterebbe in contrasto con la Costituzione vigente (cfr. n. 5.1.1 sulle indicazioni ammissibile e le condizioni quadro). Si noti inoltre che questa applicazione costituisce lo standard in quasi tutti gli Stati che non vietano la DPI.

Non da ultimo in ragione del numero di gran lunga superiore delle coppie infertili rispetto a quelle con una predisposizione genetica, si dovrebbe inevitabilmente prevedere un sensibile aumento del numero di procedimenti di DPI. A questo si accompagnerebbe un corrispondente ampliamento del numero dei centri in cui verrebbe eseguita la DPI.

Dal punto di vista economico, i volumi di fatturato delle ditte e delle istituzioni coinvolte registrerebbero un corrispondente incremento.

Oltre a ciò si affievolirebbero le motivazioni a recarsi all'estero per un trattamento di questo tipo.

### *Valutazione*

Innanzitutto, una tale regolamentazione porrebbe tutta una serie di difficili interrogativi in merito alla sua delimitazione. In particolare, dovrebbero essere individuate con precisione quelle donne e quelle coppie la cui infertilità sia riconducibile con sufficiente probabilità ad anomalie cromosomiche. In caso contrario, il procedimento implicherebbe l'esame e la messa in pericolo di embrioni sani, senza che a questo si contrapponga un vantaggio.

Inoltre, dal punto di vista etico, un'importanza centrale è rivestita dal fatto che non è possibile chiarire gli obiettivi esatti di questa applicazione. L'intento di scartare gli embrioni non in grado di svilupparsi nell'interesse del soddisfacimento del desiderio di avere un figlio *in quanto tale* si mescola con l'intento di rigettare gli embrioni geneticamente alterati nell'interesse della nascita di un bambino *sano*. Nel primo caso si tratta in certa misura di eliminare in via preventiva gli embrioni non in grado di svilupparsi al fine di evitare una gravidanza vana; nel secondo caso, di ampliare l'indicazione della malattia grave ai casi in cui sussiste una predisposizione genetica dei genitori a mutazioni spontanee precedentemente diagnosticata. È evidente, tuttavia, che i due scopi si inseriscono in sistemi di valori completamente diversi. La valutazione viene resa difficile anche dal fatto che i due scopi sono difficilmente separabili sul piano della logica operativa, in quanto attraverso la procedura di analisi diventa inevitabilmente visibile l'intero stato cromosomico degli embrioni senza possibilità di differenziare fra alterazioni che impediscono lo sviluppo, alterazioni gravi e alterazioni irrilevanti. Questo produce un cambiamento di prospettiva, significativo anche dal punto di vista etico, dalla ricerca di una caratteristica isolata chiaramente causa di malattia ad un «test di normalità» complessivo che, di conseguenza, renderebbe inutile la giustificazione della DPI, dei suoi rischi e dei suoi svantaggi sulla base della supposizione di una situazione di stress insostenibile dovuta a una malattia grave del bambino.

Gli esempi seguenti dovrebbero rendere più chiara questa correlazione:

Relativamente frequenti sono le trisomie, ossia la triplicazione anomala ad esempio dei cromosomi 11 e 21 oppure la presenza di un cromosoma sessuale X in più (sindrome della tripla X nelle donne oppure sindrome di Klinefelter negli uomini). Mentre la trisomia 11 provoca sempre la morte precoce dell'embrione, nel caso della trisomia 21 circa il 30 per cento degli embrioni muore nel ventre materno, mentre il restante 70 per cento nasce con limitazioni di vario grado di gravità, talvolta lievi, talvolta significative, che possono riguardare la salute, le capacità cognitive e la motricità. La sindrome della tripla X o di Klinefelter, di contro, produce spesso alterazioni così lievi che la maggior parte delle persone colpite non è nota. A prescindere da queste differenze di fondo, in tutti e tre i casi esiste la tendenza a scartare gli embrioni aventi uno status in qualunque modo divergente dalla norma a favore di embrioni «normali».

Ciò considerato si osserva che l'autorizzazione della DPI nell'ambito del trattamento contro l'infertilità si accompagnerebbe sotto molteplici aspetti a un sostanziale indebolimento della tutela dell'embrione. Inoltre, soprattutto il drastico incremento dei casi di DPI può far temere che il procedimento possa affermarsi e diffondersi con modalità tali da produrre una situazione di pressione sociale sulle coppie. In questo senso, l'autorizzazione della DPI per il trattamento contro l'infertilità sarebbe correlata a importanti conseguenze relativamente alla tutela degli embrioni e alla protezione della società da sviluppi eugenetici indesiderati, conseguenze che il vantaggio prospettato non potrebbe controbilanciare.

In tutto ciò, da una prospettiva scientifica continua a non essere chiaro se il procedimento abbia in ultima analisi effettivamente un effetto dimostrabilmente positivo sulle probabilità di successo del trattamento contro l'infertilità (cfr. n. 1.2.4, DPI per coppie infertili oppure per coppie fertili in età avanzata), cosicché al potenziale danneggiamento di embrioni non si contrapporrebbe alcun vantaggio.

### *Conclusioni*

In sostanza, il Consiglio federale si astiene dall'autorizzare la DPI per il trattamento dell'infertilità. Da una parte, ad oggi i dati scientifici sulle probabilità di successo non sono sufficientemente significativi da poter giustificare la sostanziale limitazione della tutela degli embrioni. Dall'altra parte, dal punto di vista etico si osserva che al massiccio ampliamento dei casi, con i rischi ad essi associati per la tutela degli embrioni e la società, non si contrappongono interessi sufficientemente forti, meritevoli di protezione e individuali. Inoltre, in caso di autorizzazione di questa indicazione, per motivi intrinseci al procedimento non potrebbe più essere garantito che vengano scartati solo gli embrioni con caratteristiche di predisposizione a malattie ereditarie gravi. Questo implicherebbe oltrepassare un confine che il Consiglio federale non intende oltrepassare.

### **1.6.1.3 Tipizzazione HLA**

Nell'ambito delle consultazioni, in particolare diverse organizzazioni mediche specializzate e università, fra cui «interpharma», hanno richiesto l'autorizzazione della tipizzazione HLA finalizzata alla selezione di un embrione («bambino salvatore») che mostri una compatibilità tissutale con un fratello gravemente malato. Secondo queste ultime, la possibilità di effettuare una selezione in base al tipo HLA

non deve necessariamente implicare una strumentalizzazione, ma dovrebbe essere sottoposta a una valutazione caso per caso. Anche circa la metà dei membri della NEK-CNE condivide l'opinione secondo cui quest'indicazione per la DPI dovrebbe essere autorizzata.

Su questo tema il Consiglio federale tiene fede alla sua posizione di diniego. Attraverso l'ampliamento della costellazione a una terza persona coinvolta – il fratello malato nonché soggetto ricevente del materiale tissutale – la valutazione etica assume un orientamento sostanzialmente diverso e difficilmente controllabile (cfr. n. 1.3.2, La DPI finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili). Inoltre dovrebbero essere eliminati embrioni sani e vitali. Infine mancano dati relativi agli effetti psicologici sui bambini coinvolti e sulla famiglia. Ciò considerato, i rischi di una tale applicazione appaiono troppo poco calcolabili; di conseguenza, il Consiglio federale ritiene che non siano dati i presupposti per autorizzare questa opzione di applicazione.

#### **1.6.1.4                   Ampliamento di singoli elementi parziali della regolamentazione delle indicazioni proposta (art. 5a)**

Nella cornice delle decisioni fondamentali di tipo concettuale, così come espresse nel presente avamprogetto, esiste in linea di principio un certo margine per possibili ampliamenti della regolamentazione delle indicazioni.

Così, da una parte esisterebbe la possibilità di interpretare in senso più ampio il concetto, prescritto a livello costituzionale ma non definito in modo inequivocabile, di «malattia grave» per allargare la cerchia di coloro che possono beneficiare della DPI, tanto più che per il concetto di «malattia grave» non esiste un'interpretazione consolidata né nella prassi decisionale né nella letteratura. Tuttavia, una tale interpretazione contrasterebbe con l'intento del legislatore che, con questo concetto, intendeva in realtà stabilire un confine restrittivo per l'applicazione dei metodi di procreazione.

Similmente si potrebbe rinunciare al requisito secondo cui la malattia trasmessa deve manifestarsi prima del 50° anno di vita (art. 5a lett. b). A questo riguardo sarebbero ipotizzabili altri limiti d'età; una rinuncia totale a questo requisito, tuttavia, autorizzerebbe la DPI anche per le costellazioni genetiche che non presentano una divergenza rilevante rispetto al numero di anni di vita in salute prevedibile in termini statistici (cfr. il commento all'art. 5a cpv. 2 lett. b). Una tale regolamentazione risulterebbe tuttavia inconciliabile con il requisito della «malattia grave».

#### **1.6.2                       Allentamento delle condizioni quadro**

Le condizioni quadro della DPI comprendono nello specifico anche la prescrizione di quanti embrioni è consentito sviluppare per ciascun ciclo. La regolamentazione proposta si attiene al numero massimo di tre embrioni per i procedimenti di procreazione senza DPI, mentre per i procedimenti con DPI prescrive un numero massimo di otto embrioni. Queste limitazioni sono finalizzate a tutelare gli embrioni e ad evitare i cosiddetti embrioni soprannumerari; trovano fondamento nell'articolo 119 Cost. che assoggetta gli embrioni umani a una determinata tutela minima.

Se ci si allontanasse dal presente avamprogetto per orientarsi verso una regolamentazione che implichi una tutela degli embrioni significativamente più debole (come ad es. l'autorizzazione della DPI per il trattamento contro l'infertilità), sarebbe logico, a seconda della regolamentazione, ampliare ulteriormente o abrogare del tutto queste limitazioni.

### 1.6.3                   **Forme di controllo delle autorità sulla DPI**

Per quanto concerne la vigilanza sulla prescrizione di procedimenti di DPI, esistevano diverse possibilità di regolamentare in maniera più severa o liberale le autorizzazioni e gli obblighi di notifica rispetto al modello scelto:

- *regolamentazione più severa*: per garantire un controllo esteso in grado di assicurare la migliore tutela possibile degli embrioni sarebbe stato possibile pensare di introdurre, oltre all'autorizzazione generale per i medici, anche un'autorizzazione caso per caso per ogni procedimento di DPI disposto. L'obiettivo consisterebbe in questo caso in una verifica preliminare da parte delle autorità, allo scopo di stabilire se l'indicazione fatta valere nel singolo caso coincida con i requisiti stabiliti dalla legge. Per motivi di praticabilità e di proporzionalità dell'intervento statale, un simile controllo caso per caso è tuttavia da giudicare come un'ingerenza eccessiva nel procedimento. La tutela degli embrioni e la sicurezza del metodo possono essere garantiti anche attraverso l'obbligo generale di autorizzazione e il sistema di notifica proposti.
- *Regolamentazione più liberale*: dall'altro lato, occorre prendere in esame anche l'introduzione di un rendiconto annuale, senza qualsiasi forma di autorizzazione per la decisione di effettuare una DPI. Tenuto conto della criticità dell'argomento sotto il profilo etico e dei rischi di abuso collegativi, questa soluzione non offre tuttavia garanzie sufficienti del rispetto delle condizioni e di un loro controllo efficiente. La delicata questione relativa alle indicazioni che renderebbero ammissibile la DPI non si pone soltanto in occasione dell'esame genetico effettuato in laboratorio, bensì già all'inizio del processo riproduttivo, per cui il controllo statale deve intervenire già a quel punto. Un rendiconto annuale o (in analogia con quanto previsto nel caso di altri esami genetici) l'assenza di qualsiasi controllo dell'indicazione per l'esecuzione di una DPI non sarebbe dunque sufficiente in questo contesto.

Inoltre, sarebbe stato possibile scegliere in modo diverso anche il momento della notifica, ad esempio prima dell'inizio del procedimento o una volta all'anno. La normativa proposta (obbligo di autorizzazione generale per i medici che propongono la tecnica di DPI, con l'obbligo di notificare l'esecuzione di una DPI al momento del consenso da parte della coppia interessata) appariva come una soluzione intermedia sensata e praticabile tra l'autorizzazione supplementare richiesta caso per caso e la soluzione basata sul rendiconto annuale.

L'autorità di autorizzazione prevista è l'UFSP. Se le autorizzazioni fossero state conferite dalle autorità cantonali, queste ultime avrebbero dovuto svolgere anche funzioni di vigilanza e sarebbero state così le destinatarie delle notifiche relative alle singole procedure di DPI. Non sarebbe dunque stato possibile assicurare, neppure

sotto il profilo etico, un'applicazione unitaria a livello nazionale della complessa regolamentazione delle indicazioni.

#### **1.6.4                   Disciplinamento della DPI nella LEGU anziché nella LPAM**

È stato inoltre valutato se la DPI, che è in effetti un esame genetico, debba essere disciplinata nella LEGU anziché nella LPAM. In virtù del fatto che la DPI trova applicazione esclusivamente nell'ambito dei processi riproduttivi, appariva sensato e vantaggioso per i medici coinvolti regolamentare la DPI nella LPAM, tenendo conto degli aspetti da considerare sotto il profilo genetico (consulenza, requisiti professionali dei medici coinvolti). Un elemento a favore del disciplinamento della DPI all'interno della LPAM era costituito anche dal fatto che lo scopo della LEGU consiste soprattutto nella protezione dell'autodeterminazione informativa (cfr. art. 119 cpv. 2 lett. f Cost.), mentre nella LPAM l'accento è posto sulla tutela degli embrioni. È proprio questa protezione a rientrare anche negli obiettivi fondamentali della regolamentazione della DPI.

Quest'integrazione chiara, oggettiva e, quindi, anche giuridicamente sistematica della DPI nella medicina riproduttiva sottolinea ancora una volta le differenze fra la DPI come procedimento di procreazione e gli esami genetici nell'ambito della diagnostica prenatale (cfr. n. 1.6.1).

#### **1.6.5                   Conclusioni**

In considerazione degli svantaggi e dei rischi illustrati, il Consiglio federale si è attenuto ai punti essenziali dell'avamprogetto 2011, che prevede l'autorizzazione della DPI nel contesto della massima garanzia possibile della tutela degli embrioni prescritta a livello costituzionale. Inoltre, la regolamentazione contrasta i timori relativi a sviluppi indesiderati per la società, nello specifico in riferimento alla situazione delle persone disabili, evitando il più possibile, attraverso una rigida interpretazione del concetto di malattia grave, zone grigie dell'applicazione che potrebbero lasciar spazio a tendenziali ampliamenti delle indicazioni. La regolamentazione garantisce pertanto l'accesso alla DPI segnatamente alle coppie che, in ragione della loro specifica predisposizione genetica, sono costrette a farvi ricorso.

#### **1.7                       Armonizzazione dei compiti e delle finanze**

Le spese di esecuzione annuali ammontano a 360 000 franchi (cfr. n. 3.1). Questa cifra comprende i costi per la vigilanza e la valutazione. Una rigorosa vigilanza e una valutazione completa sono indispensabili per garantire la tutela degli embrioni e impedire un'estensione strisciante dello spettro di indicazioni consentite (cfr. il commento agli art. 8 e 11–12). In questo senso, anche l'ordinanza sull'organizzazione del 28 giugno 2000<sup>103</sup> del Dipartimento federale dell'interno (OOrg DFI) osserva che l'UFSP deve verificare l'efficacia delle misure legislative per la salute.

<sup>103</sup> RS 172.212.1

Viste l'importanza e la portata della tematica, l'importo di 360 000 franchi appare appropriato.

## **1.8 Confronto giuridico e rapporto con il diritto europeo e internazionale**

### **1.8.1 La situazione giuridica in altri Paesi**

Le regolamentazioni giuridiche della DPI nei diversi Paesi rispecchiano le posizioni controverse nel valutarne il punto di vista etico. In particolare vengono riscontrate grandi differenze per quanto riguarda le indicazioni in merito all'ammissibilità, alle procedure (di approvazione) e al coinvolgimento delle autorità. In questo capitolo viene illustrata la situazione giuridica in Italia, Austria, Irlanda, Lussemburgo, Belgio, Danimarca, Germania, Francia, Paesi Bassi, Norvegia, Portogallo, Svezia, Spagna, Inghilterra e Stati Uniti.

Nella maggior parte dei Paesi europei, la DPI è attualmente consentita e disciplinata in modo chiaro a livello normativo. Solo l'Italia e l'Austria presuppongono un divieto implicito, mentre in Irlanda e Lussemburgo la DPI non viene eseguita per altri motivi. Nessuno dei Paesi partecipanti invece ha emanato un divieto esplicito della DPI come quello espresso nell'articolo 5 capoverso 3 LPAM. La panoramica seguente indica nel dettaglio in quali Paesi la DPI è vietata, non disciplinata o consentita per legge.

#### **Paesi dalla cui legislazione deriva un divieto alla DPI**

- *Italia*: Prima dell'entrata in vigore della legge sulla medicina della procreazione del 2004, la DPI era permessa e attuata, per lo meno nelle cliniche private. Oggi è vietata sulla base dell'articolo relativo alle finalità della legge sulla medicina della procreazione, che ammette le tecniche della medicina della procreazione soltanto per offrire misure di aiuto a una coppia in caso di infertilità<sup>104</sup>. Inoltre, ai sensi di altre norme, è vietato qualunque intervento che, per mezzo della selezione o di altre tecniche, sia inteso a predeterminare le caratteristiche genetiche, come pure la crioconservazione e la soppressione di embrioni.

Indipendentemente dalla questione della DPI, secondo la legge italiana (analogamente alla Svizzera), per ciascun ciclo di fecondazione è consentito sviluppare al massimo tre embrioni. Una sentenza della Corte Costituzionale del 2009 ha dichiarato questo limite fisso come incostituzionale. La determinazione del numero degli embrioni da sviluppare deve essere lasciata al giudizio del medico curante. Nel farlo, il medico deve considerare le circostanze concrete al fine di disporre, nel singolo ciclo, di un numero sufficiente di embrioni idonei per il trasferimento<sup>105</sup>. La Corte Costituzionale ha affermato inoltre che devono essere possibili anche delle eccezioni al divieto di crioconservazione di embrioni<sup>106</sup>.

<sup>104</sup> Per la valutazione del divieto italiano alla DPI espressa dalla Corte europea dei diritti dell'uomo cfr. n. 1.8.2.

<sup>105</sup> Sentenza 151/2009, consultabile all'indirizzo [www.cortecostituzionale.it](http://www.cortecostituzionale.it) (21.01.2013).

<sup>106</sup> Cfr. conferma nella nuova sentenza: Sentenza 97/2010, consultabile all'indirizzo [www.cortecostituzionale.it](http://www.cortecostituzionale.it) (21.01.2013).

- *Austria*: secondo la legge sulla medicina della procreazione del 1992, in Austria le procedure di procreazione con assistenza medica sono ammesse soltanto se non sussiste alcuna altra possibilità di giungere a una gravidanza o se giungere a una gravidanza senza procreazione assistita medicalmente comporti il pericolo di trasmettere una grave malattia infettiva, ma non per evitare la trasmissione di una malattia genetica. Questo esclude l'esecuzione di una DPI. Il divieto alla DPI viene però dedotto anche dal fatto che la legge ammette il trattamento e l'analisi di «cellule in grado di svilupparsi» (tra cui gli oociti fecondati e le cellule che se ne sviluppano) soltanto nella misura in cui sia necessario per giungere a una gravidanza.

### **Paesi in cui la DPI non è disciplinata giuridicamente**

- *Irlanda*: in Irlanda, né la DPI né la procreazione con assistenza medica sono disciplinate. Le istituzioni sanitarie pubbliche non offrono né l'una né l'altra. Esistono alcune cliniche su base privata per la FIV. I procedimenti DPI non vengono invece eseguiti, in particolare a causa della questione ancora in sospeso fino a poco tempo fa del se e del quanto la protezione costituzionale del nascituro si estenda anche agli embrioni sviluppati *in vitro*. Solo nel dicembre 2009, la Supreme Court ha sentenziato che gli embrioni *in vitro* non sono inclusi nella protezione dei nascituri ai sensi della Costituzione irlandese<sup>107</sup>. Il ministero della salute prevede di presentare prossimamente una proposta per il disciplinamento normativo della medicina della procreazione (incl. DPI).
- *Lussemburgo*: in Lussemburgo, la DPI non è disciplinata dalla legge. Esiste un unico centro per la procreazione con assistenza medica. Il permesso d'esercizio di questo centro precisa che la DPI non è compresa nelle attività consentite, per cui in Lussemburgo non è possibile praticare la DPI.

### **Paesi in cui la DPI è disciplinata e consentita dalla legge**

- *Belgio*: la legge belga sulla medicina della procreazione del 2007 lascia ai singoli centri la facoltà di decidere per quali indicazioni di rilevanza patologica desiderano offrire una DPI (screening delle aneuploidie, tipizzazione HLA ecc.). Anche in Belgio, tuttavia, rimangono vietati i motivi eugenetici, ossia quelli «miranti alla selezione o alla moltiplicazione di caratteristiche genetiche non patologiche». La legge vieta anche la selezione sessuale, tranne che per evitare le malattie legate al sesso.

I centri che offrono la FIV sono soggetti ad autorizzazione e devono soddisfare determinati requisiti in materia di infrastrutture e qualifica di direzione e personale, nonché presentare regolarmente un rapporto d'attività. Al momento, la DPI è offerta in sette centri.

- *Danimarca*: la legge sulla medicina della procreazione del 1997 ammette per il momento la DPI in quei casi in cui per il bambino sussista un maggior rischio riconosciuto di contrarre una grave malattia ereditaria. La DPI è consentita anche nel quadro di una FIV in caso di sterilità, a condizione che con questo sistema possa essere stabilita o esclusa una grave anomalia cromosomica. Secondo la modifica di legge del 2004, il «National Board of

<sup>107</sup> Sentenza della Supreme Court del 15.12.2009, Roche -v- Roche & ors, [2009] IESC 82, consultabile all'indirizzo [www.supremecourt.ie](http://www.supremecourt.ie) (21.01.2013).

Health» può consentire in singoli casi anche la tipizzazione HLA, se in questo modo è possibile curare un fratello o una sorella affetti da una malattia che ne mette in pericolo la vita.

- *Germania*: per molto tempo, in Germania un divieto della DPI è stato fatto derivare da diverse prescrizioni della legge del 13 dicembre 1990 sulla protezione degli embrioni (ESchG). Nell'estate 2010 l'Alta corte di giustizia ha sentenziato che la DPI programmata dopo una fecondazione extracorporea ed eseguita mediante biopsia della blastocisti e successivo esame delle cellule trofoblastiche pluripotenti prelevate per identificare eventuali gravi danni genetici non è punibile ai sensi della ESchG. L'esecuzione di una DPI nello stadio di blastomeri dell'embrione (cfr. n. 1.2.3, Biopsia embrionale) ha continuato a rimanere vietata. Successivamente, nel giugno 2011 il legislatore ha approvato una modifica della ESchG. Ai sensi di questa modifica, la DPI è da una parte consentita in presenza di una predisposizione genetica di uno o di entrambi i genitori, correlata ad un elevato rischio per i figli di sviluppare una grave malattia ereditaria. Dall'altra, è consentita per individuare un grave danno dell'embrione che con ogni probabilità ne provocherebbe la morte o l'aborto. Poiché il testo della legge non si esprime in dettaglio sui casi in cui è ammesso il riconoscimento di aneuploidie, questa questione dovrà essere decisa dalle commissioni di etica competenti che dovranno essere istituite dai singoli Bundesland<sup>108</sup>. A questo proposito, il Consiglio di etica tedesco raccomanda di limitare il numero delle commissioni di etica ai fini della garanzia della qualità e dell'applicazione uniforme del diritto; il loro numero può essere inferiore rispetto a quello dei centri di DPI. Si prevede che il diritto d'esecuzione per la modifica della legge, che regola nello specifico l'istituzione di queste commissioni di etica e i requisiti per i centri DPI, verrà approvato alla fine del 2013.

Nell'ambito dell'autorizzazione della DPI, il legislatore tedesco non è intervenuto sulla disposizione secondo cui (analogamente alla regola dei tre embrioni in Svizzera) non è consentito fecondare più oociti di quelli che devono essere trasferiti nell'ambito di un ciclo, laddove il numero massimo degli embrioni da trasferire è stabilito a tre. Nella teoria questa problematica è stata riconosciuta ed è stata proposta un'interpretazione della modifica della legge in base alla quale l'inosservanza della regola dei tre embrioni nell'ambito dei procedimenti di DPI non è punibile<sup>109</sup>.

- *Francia*: in Francia, la DPI è disciplinata negli articoli della legge sulla salute (Code de la santé publique) a tutela del bambino. Le norme specifiche sono state introdotte nel 1994.

La legge prescrive che la DPI può essere effettuata soltanto se la coppia interessata – sulla base della situazione familiare – metterebbe al mondo con ogni probabilità un bambino affetto da una malattia genetica molto grave e al momento della diagnosi incurabile. Il soddisfacimento delle condizioni deve essere confermato da un medico specializzato presso un centro multidisciplinare di diagnosi prenatale (CPDPN). Il legislatore non specifica però le

<sup>108</sup> Cfr. comunicato stampa del Consiglio di etica del 23 novembre 2012 ([www.ethikrat.org](http://www.ethikrat.org) > Presse > Pressemitteilungen > Pressemitteilungen 2012) (21.01.2013).

<sup>109</sup> Cfr. Frister/Lehmann, Die gesetzliche Regelung der Präimplantationsdiagnostik, JZ 13/2012, pag. 659 segg. n. III.3.

malattie, cosicché i centri sono liberi di interpretare questo concetto. Inoltre la legge permette alle coppie che sanno di avere in famiglia una determinata grave predisposizione genetica con manifestazione tardiva di far eseguire una DPI senza dovere scoprire se ne sono portatori.

Inoltre, la legge consente anche l'esecuzione di una DPI con l'obiettivo della tipizzazione HLA per avere in seguito a disposizione le cellule staminali emopoietiche necessarie alla terapia di un bambino malato già nato. A questo scopo è tuttavia necessaria un'autorizzazione per il caso specifico rilasciata dall'autorità competente (Agence de la biomédecine). Non è invece ammesso lo screening genetico degli embrioni da trapiantare per verificare la comparsa spontanea di aneuploidi, per esempio nelle donne che hanno superato i 35 anni di età.

In Francia, la DPI viene eseguita in tre centri. La legge prescrive che non solo i centri in quanto tali devono disporre di un'autorizzazione e soddisfare i requisiti del caso, ma che anche i medici che vi partecipano. I centri sono inoltre tenuti a presentare una volta all'anno un rapporto alle autorità nazionali competenti.

- *Paesi Bassi*: fondamento primario della regolamentazione olandese in materia di DPI è la legge sulle prestazioni mediche particolari del 1997, unitamente a singoli decreti di pianificazione basati su tale legge e a disciplinamenti dipartimentali (in particolare la «Regeling preïmplantatie genetische diagnostiek» del 2009). Secondo questo disciplinamento, una DPI può essere indicata se la coppia presenta individualmente un maggiore rischio di avere discendenti affetti da una grave malattia genetica. Il disciplinamento definisce inoltre altre indicazioni consentite, ad esempio (previa verifica di ulteriori fattori nel singolo caso) in presenza di altre malattie che presentano tuttavia una penetranza quasi completa (ad es. la predisposizione genetica per il cancro al seno e alle ovaie, BRCA 1 e 2). L'impiego della DPI per la tipizzazione HLA per un fratello o una sorella malati è consentito se è volto non soltanto a individuare una compatibilità tissutale con il fratello o la sorella, ma anche ad evitare la trasmissione della predisposizione ad una malattia grave all'embrione da trasferire.

Oltre ai decreti e ai disciplinamenti menzionati, è rilevante anche la legge sugli embrioni («embryo wet») del 2002 che vieta la selezione degli embrioni in base al sesso, a parte nel caso in cui sia possibile impedire solo in questo modo la trasmissione di una malattia ereditaria grave legata al sesso.

La legge sulle prestazioni mediche particolari autorizza lo Stato a consentire attività mediche specialistiche soltanto in un limitato numero di centri. Secondo il diritto d'esecuzione, la parte genetica del trattamento viene eseguita solo nel centro di Maastricht; tuttavia, è anche possibile che le altre fasi del trattamento vengano eseguite in altri centri (consulenza, preparazione, fecondazione, trasferimento degli embrioni dopo l'esame genetico).

- *Norvegia*: la legge norvegese sull'applicazione della biotecnologia è entrata in vigore nel 2004 che consente la DPI al fine di evitare la trasmissione di malattie legate al sesso. Dal 2008 valgono le norme rivedute ai sensi delle quali la DPI è consentita anche nei casi di malattie ereditarie monogenetiche o legate ai cromosomi, se uno o entrambi i partner sono malati o portatori e sussiste un elevato rischio di trasmettere la malattia al figlio. Ammessa è

altresi la DPI per una tipizzazione HLA volta alla selezione di un embrione immunocompatibile. La Norvegia ha inoltre costituito un'autorità che valuta e decide in ogni singolo caso. Se nel caso specifico non è possibile ottenere in Norvegia il trattamento consentito dalle autorità, queste ultime rinviano la coppia a un'istituzione all'estero rimborsandole i costi. Prima della modifica della legge, in Norvegia era consuetudine far eseguire la DPI all'estero per motivi economico-sanitari: secondo le autorità sanitarie, a fronte dei rari casi non è necessario «costituire una così dispendiosa offerta diagnostica altamente tecnologizzata»<sup>110</sup>.

- *Portogallo*: la legge sulla medicina della procreazione del 2006 disciplina anche la DPI: la vieta per la selezione del sesso (a meno che si effettui per evitare una malattia genetica legata al sesso) e nei casi di malattie multifattoriali per le quali il valore predittivo del test è molto basso. Per il resto, la DPI è ammessa a condizione che non venga impiegata per migliorare caratteristiche non mediche dell'embrione. Questo significa che la DPI è permessa sia nei casi di gravi malattie genetiche trasmissibili sia per lo screening dell'aneuploidia (per incrementare la probabilità di successo dei procedimenti di FIV). La legge stabilisce inoltre che il rischio di trasmissione alla discendenza deve essere elevato e che il consiglio nazionale per la procreazione medicalmente assistita deve definire come grave la malattia da diagnosticare. La DPI è esplicitamente permessa in relazione a una tipizzazione HLA. Nella primavera 2009, la Corte Costituzionale portoghese ha confermato la costituzionalità della regolamentazione normativa della FIV e della DPI<sup>111</sup>.
- *Svezia*: la legge del 2006 sulla «genetisk integritet» comprende anche una regolamentazione della DPI. La DPI è ammessa se la donna o l'uomo è rispettivamente portatrice o portatore di una grave malattia ereditaria monogenica o cromosomica che comporti per il figlio un elevato rischio di contrarre una malattia o un danno genetici. Per procedere a una DPI con tipizzazione HLA con lo scopo di donare cellule staminali emopoietiche a fratelli o sorelle gravemente malati, servono motivi speciali, per ogni singolo caso, e la relativa autorizzazione dell'autorità sanitaria.
- *Spagna*: la legge sulla medicina della procreazione del 2006 ammette la DPI: primo, per riconoscere gravi malattie genetiche che si manifestano precocemente e che secondo l'attuale stato della scienza non sono curabili dopo la nascita. Secondo, è permessa anche per riconoscere altri pregiudizi che possono influire sulla capacità di vita degli embrioni, fra i quali figurano anche le anomalie cromosomiche, nello specifico le aneuploidie. Il centro che la esegue sottostà ad autorizzazione e deve annunciare i procedimenti di DPI effettuati all'autorità sanitaria competente. La valutazione nel singolo caso se sia indicato eseguire una DPI è lasciata ai centri. Anche la DPI con tipizzazione HLA per scopi terapeutici è ammessa, ma sottostà ad autorizzazione da parte delle autorità e necessità della presa di posizione in questo senso della commissione nazionale per la procreazione assistita. Il sistema

<sup>110</sup> Rapporto sullo stato della pratica della DPI dell'Ausschuss für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung (comitato per la formazione, la ricerca e la valutazione delle conseguenze della tecnica, ndt.), stampato 15/3500 del Bundestag tedesco, pag. 53.

<sup>111</sup> Acórdão do Tribunal Constitucional n.º 101/2009, consultabile all'indirizzo [www.tribunalconstitucional.pt](http://www.tribunalconstitucional.pt) (21.01.2013).

sanitario pubblico (Sistema Nacional de Salud) offre la DPI solo a Siviglia. Le numerose altre cliniche che eseguono la FIV con la DPI sono private. La DPI è offerta in Spagna da parecchi anni e sono numerose le coppie di altri Paesi che vi si recano per questo motivo.

- *Regno Unito*: La legge inglese («Human Fertilisation and Embryology Act, HFE-Act», 1990), è stata rivista nel 2008 e da allora disciplina anche l'ammissibilità della DPI. In particolare, la legge disciplina in quali circostanze l'autorità nazionale competente (HFEA-Authority) può rilasciare un'autorizzazione alla DPI. Quest'autorità, inizialmente, rilascia ai centri un'autorizzazione generica all'esecuzione della DPI. Successivamente rilascia un'autorizzazione legata al tipo per ogni nuova indicazione. Se l'autorità ha autorizzato la DPI per una determinata caratteristica genetica in un caso concreto, anche altri centri possono eseguire la DPI per tale caratteristica. In quest'ottica, il Regno Unito stila una lista delle indicazioni ammissibili. Questa lista e una lista delle richieste pendenti per nuove caratteristiche vengono pubblicate sul sito web dell'autorità<sup>112</sup>. L'autorità formula inoltre delle direttive specifiche, vigila sull'osservanza della normativa e fornisce consulenza al Governo. La legge consente lo screening delle aneuploidie e la DPI per la selezione di embrioni immunocompatibili, ma vieta la selezione del sesso senza correlazione a una patologia («social sexing»). Nel Regno Unito la DPI viene eseguita in nove centri.
- *Stati Uniti d'America*: a livello federale, negli USA non esistono regole per la DPI. Solo pochissimi Stati la vietano, in tutti gli altri è gestita in modo molto liberale. Da un sondaggio eseguito presso le cliniche americane in cui si pratica la FIV<sup>113</sup> è emerso che circa tre quarti offrono anche la DPI. Il «social sexing» è permesso in molti stati degli USA e oggi circa il 10 per cento delle DPI viene eseguito a questo fine.

## 1.8.2 Rapporto con il diritto europeo

### Consiglio d'Europa

Le garanzie della Convenzione europea del 4 novembre 1950<sup>114</sup> per la salvaguardia dei diritti dell'uomo e delle libertà fondamentali (CEDU) di regola non vanno oltre i diritti fondamentali sanciti nella Costituzione. Secondo la Corte europea dei diritti dell'uomo, gli Stati firmatari della CEDU dispongono sostanzialmente di un ampio margine di discrezionalità nel campo della medicina della procreazione. Questo riguarda in particolare quegli aspetti della medicina della procreazione che sono oggetto di dibattito da un punto di vista etico e per i quali negli Stati membri non esiste una prassi di disciplinamento unitaria. Le ultime sentenze della Grande

<sup>112</sup> Cfr. [www.hfea.gov.uk](http://www.hfea.gov.uk) > Patients > Treatment & storage options > Treatment > Genetic testing > Pre-Implantation genetic diagnosis (PGD) > Conditions licensed by the HFEA (21.01.2013).

<sup>113</sup> Un riferimento si trova, fra gli altri, in S. Baruch et al., Preimplantation genetic diagnosis and parental preferences: Beyond deadly disease, in: Houston Journal of Health Law & Policy, 2008, pagg. 245–270.

<sup>114</sup> RS 0.101

Camera della Corte hanno confermato questa prassi<sup>115</sup>. Considerato che coincidono con i diritti fondamentali sanciti dalla Costituzione (cfr. n. 5.1.1), le disposizioni del presente avamprogetto di legge soddisfano anche i requisiti della CEDU.

La *Convenzione sulla biomedicina* del Consiglio d'Europa<sup>116</sup> è il primo strumento internazionale che prevede regole vincolanti per l'applicazione della medicina e per la ricerca biomedica. È entrata in vigore in Svizzera il 1° novembre 2008<sup>117</sup>. Nel capitolo IV, la Convenzione si esprime sul genoma umano: nell'articolo 11 vieta qualunque forma di discriminazione di una persona in base al suo patrimonio genetico. Questo divieto di discriminazione vigeva in Svizzera, sulla base dell'articolo 8 capoverso 2 Cost., già prima della sua adesione alla Convenzione sulla biomedicina, in quanto l'elencazione contenuta nell'articolo 8 capoverso 2 Cost. non ha carattere definitivo e comprende anche le discriminazioni sulla base del patrimonio genetico (cfr. al n. 5.1.1 il commento sulla protezione dell'embrione *in vitro* derivante dai diritti fondamentali e sulla protezione della società). L'art. 14 della Convenzione vieta l'uso di tecniche di assistenza medica alla procreazione per scegliere il sesso del nascituro, se non allo scopo di evitare una grave malattia ereditaria legata al sesso. Il divieto di praticare la DPI finora vigente in Svizzera è di conseguenza più severo di quanto sancito dalla Convenzione<sup>118</sup>. In più, secondo l'articolo 12 di detta Convenzione si può procedere a test genetici predittivi rilevanti per l'individuazione di malattie solo a fini medici o di ricerca legata alla tutela della salute e previa appropriata consulenza genetica. Anche in questo punto, le modifiche della LPAM proposte soddisfano i requisiti della Convenzione. Non sono desumibili dalla Convenzione ulteriori limitazioni riguardanti altre indicazioni o la procedura.

Il 7 maggio 2008, il Comitato dei ministri per la Convenzione sulla biomedicina ha approvato un *protocollo aggiuntivo* sugli esami genetici a fini medici<sup>119</sup>. Dal suo campo d'applicazione sono espressamente esclusi test genetici sugli embrioni.

La *guida del Consiglio d'Europa* concernente la sicurezza e la garanzia della qualità di organi, tessuti e cellule riguarda unicamente le attività rilevanti per i trapianti e non è applicabile al campo della medicina della procreazione.

<sup>115</sup> Cfr. *Evans v. United Kingdom*, Application no. 6339/05, sentenza della Grande Camera del 10 aprile 2010; *Affaire S.H. et autres c. Autriche*, Requête n° 57813/00, sentenza della Grande Camera del 3 novembre 2011. Da citare a questo proposito è anche una recente sentenza della Corte (Deuxième Section, *Affaire Costa et Pavan c. Italie*, Requête n° 54270/10, del 28 agosto 2012), secondo la quale il divieto normativo vigente in Italia di eseguire la DPI in riferimento a una coppia in cui entrambi i genitori sono portatori di una mutazione per la fibrosi cistica contrasta con l'articolo 8 della CEDU, tanto più che in Italia, a fronte del medesimo quadro patologico, è consentita l'esecuzione di una PND con successiva interruzione della gravidanza. Una siffatta situazione giuridica risulta incoerente e costituisce una violazione inammissibile del diritto al rispetto della vita privata e familiare. Questa sentenza è passibile di impugnazione presso la Grande Camera e ad oggi non è ancora passata in giudicato. Le sentenze sono consultabili all'indirizzo [www.echr.coe.int](http://www.echr.coe.int) (21.01.2013).

<sup>116</sup> Convenzione del 4 aprile 1997 sui diritti dell'uomo e sulla biomedicina (Convenzione sulla biomedicina, RS **0.810.2**).

<sup>117</sup> FF **2008** 2015

<sup>118</sup> Messaggio relativo alla Convenzione sulla biomedicina FF **2002** 271, n. 3.5.4.

<sup>119</sup> <http://conventions.coe.int/Treaty/FR/Treaties/Html/203.htm> (15.01.2013).

## Unione europea

A livello europeo, la gestione delle *cellule riproduttive* e degli embrioni è disciplinata in modo piuttosto dettagliato, alla stregua di quella dei tessuti e delle cellule. La direttiva 2004/23/CE<sup>120</sup> regola la donazione, l'approvvigionamento, il controllo, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule destinati all'applicazione sull'uomo, nonché di prodotti derivanti da tali tessuti e cellule. Stabilisce norme di qualità e di sicurezza per assicurare un elevato livello di tutela della salute. Le prescrizioni tecniche sono invece riportate nelle direttive 2006/17/CE<sup>121</sup> e 2006/86/CE<sup>122</sup>. Benché le norme si rivolgano in primis alla medicina dei trapianti, il loro campo d'applicazione comprende anche le cellule riproduttive, definite nell'articolo 1 lettera a della direttiva 2006/17/CE come «tutti i tessuti e le cellule destinati ad essere utilizzati ai fini della riproduzione assistita». Le prescrizioni tecniche esigono anche un sistema di autorizzazione per gli istituti dei tessuti (banche dei tessuti e altri istituti che si occupano dell'approvvigionamento, della lavorazione, del controllo, della conservazione ecc. di tessuti e cellule) e procedure operative standard nell'ottica del prelievo, dell'imballaggio, della marcatura e del trasporto delle cellule.

Le direttive menzionate non riguardano un ambito disciplinato dalle convenzioni settoriali vigenti fra la Svizzera e l'UE. Pertanto, l'adeguamento della legislazione svizzera a queste direttive non è necessario. Inoltre l'applicazione di dette norme non riguarda la DPI nello specifico, bensì i metodi di procreazione in quanto tali, e andrebbe oltre il lavoro di revisione necessario per l'autorizzazione della DPI.

### 1.8.3 Organizzazione delle Nazioni Unite

Il Patto internazionale del 16 dicembre 1966<sup>123</sup> relativo ai diritti civili e politici garantisce i diritti dell'uomo classici. I diritti e le libertà garantitivi corrispondono in ampia misura a quelli della CEDU e, come questi ultimi, sono generalmente applicabili direttamente ai sensi della giurisprudenza del Tribunale federale. Le disposizioni del presente avamprogetto costituzionale e di legge, che coincidono con i diritti fondamentali pertinenti della Costituzione e della CEDU (cfr. n. 1.8.2), soddisfano pertanto anche i requisiti del summenzionato Patto.

<sup>120</sup> Direttiva 2004/23/CE del Parlamento europeo e del Consiglio del 31 marzo 2004 sulla definizione di norme di qualità e di sicurezza per la donazione, l'approvvigionamento, il controllo, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani, GU L 102 del 7.4.2004, pag. 48.

<sup>121</sup> Direttiva 2006/17/CE della Commissione dell'8 febbraio 2006 che attua la direttiva 2004/23/CE del Parlamento europeo e del Consiglio per quanto riguarda determinate prescrizioni tecniche per la donazione, l'approvvigionamento e il controllo di tessuti e cellule umani, GU L 38 del 09.02.2006, pag. 40.

<sup>122</sup> Direttiva 2006/86/CE della Commissione del 24 ottobre 2006 che attua la direttiva 2004/23/CE del Parlamento europeo e del Consiglio per quanto riguarda le prescrizioni in tema di rintracciabilità, la notifica di reazioni ed eventi avversi gravi e determinate prescrizioni tecniche per la codifica, la lavorazione, la conservazione, lo stoccaggio e la distribuzione di tessuti e cellule umani, GU L 294 del 25.10.2006, pag. 32.

<sup>123</sup> RS 0.103.2

Il 26 marzo 1997 è entrata in vigore in Svizzera la Convenzione del 20 novembre 1989<sup>124</sup> sui diritti del fanciullo. La Convenzione lascia ai singoli Stati firmatari il compito di configurare la protezione prenatale e non garantisce un diritto prenatale alla vita, né enuncia un divieto all'interruzione di gravidanza<sup>125</sup>. Da questa Convenzione non è quindi possibile dedurre alcunché relativamente al disciplinamento della DPI.

## **1.9 Applicazione**

### **1.9.1 Applicazione prevista**

#### **Competenze**

Per assicurare una gestione univoca in tutto il Paese della delicata questione dell'indicazione di una DPI, l'UFSP è l'autorità competente per l'applicazione delle nuove norme. L'UFSP è sia l'autorità preposta all'autorizzazione, sia il destinatario dei messaggi concernenti i singoli procedimenti di DPI. Già oggi l'UFSP, sulla scorta della LEGU, è responsabile dell'autorizzazione dei laboratori che eseguono esami genetici sull'essere umano; d'ora in avanti, allo stesso obbligo di autorizzazione dovranno essere sottoposti anche i laboratori che eseguono esami genetici su embrioni *in vitro*. L'autorizzazione della DPI non cambia invece nulla nelle competenze per i compiti sovrani sopravvenuti finora (autorità cantonali preposte al rilascio dell'autorizzazione per l'applicazione di metodi di procreazione senza la DPI, coinvolgimento dell'Ufficio federale di statistica in vista della valutazione e della pubblicazione dei dati e dell'Ufficio federale dello stato civile per la trasmissione dei dati alla donazione del seme).

#### **Ordinanze**

Per i laboratori che eseguono esami genetici nel quadro di una DPI, è il Consiglio federale a disciplinare nell'ordinanza del 14 febbraio 2007<sup>126</sup> sugli esami genetici sull'essere umano (OEGU) i requisiti specifici necessari, ai sensi dell'articolo 8 capoverso 2 LEGU. Le restanti disposizioni d'esecuzione verranno inserite dal Consiglio federale nell'ordinanza sulla medicina della procreazione del 4 dicembre 2000<sup>127</sup> (OMP).

#### **Ispezioni**

Presumibilmente, l'ispezione delle probabili cinque–dieci cliniche per la procreazione assistita che eseguono la DPI sarà affidata all'Istituto svizzero per gli agenti terapeutici (Swissmedic).

L'ispezione dei laboratori che eseguono gli esami genetici nell'ambito della DPI non determina invece per l'Amministrazione federale o Swissmedic alcun maggiore onere, in quanto questi laboratori rientrano nell'ambito di applicazione della LEGU e il loro controllo è già regolamentato. In questo contesto occorre osservare che saranno pochi i laboratori ad offrire questo servizio, estremamente impegnativo, e

<sup>124</sup> RS 0.107

<sup>125</sup> Messaggio del 29 giugno 1994 concernente l'adesione della Svizzera alla Convenzione del 1989 sui diritti del fanciullo, FF 1994 V 1, n. 212 e 33.

<sup>126</sup> RS 810.122.1

<sup>127</sup> RS 810.112.2

che questi laboratori saranno probabilmente accreditati dal Servizio di accreditamento svizzero (SAS). I controlli successivi di tali laboratori sostituiscono nel settore accreditato le ispezioni periodiche di Swissmedic.

### **1.9.2 Verifica dell'attuabilità nella procedura pre-parlamentare**

Nella procedura pre-parlamentare sono stati criticati in particolare due punti della regolamentazione d'esecuzione: il termine di attesa di 60 giorni dopo la notifica dell'esecuzione programmata di una DPI presso l'UFSP (incl. indicazioni sul soddisfacimento delle condizioni di ammissibilità) nonché la suddivisione del sistema di autorizzazione fra Confederazione e Cantoni (cfr. n. 1.4.2 e 1.4.4 sulla procedura di consultazione). Il primo punto di critica è stato avallato con la cancellazione del previsto termine di attesa già nel secondo progetto presentato per la consultazione. Riguardo al secondo punto, invece, il Consiglio federale si attiene alla sua proposta. Negli scorsi anni, l'attuazione della LPAM da parte dei Cantoni non ha presentato problemi di rilievo e, pertanto, deve essere mantenuta con l'attuale portata. Di contro, per ragioni legate alla tutela degli embrioni e per evitare ampliamenti indesiderati delle indicazioni consentite per l'esecuzione della DPI, appare opportuna un'attuazione unitaria a livello nazionale. Pertanto, la competenza per il rilascio delle autorizzazioni per l'esecuzione dei procedimenti di DPI non deve spettare ai Cantoni, bensì all'UFSP (cfr. il commento all'art. 8).

### **1.9.3 Valutazione dell'applicazione**

L'articolo 14a prevede la valutazione degli effetti delle disposizioni concernenti la DPI. In proposito, si rimanda al commento all'articolo 14 (Valutazione) e al numero 3.1 (Ripercussioni per la Confederazione).

### **1.10 Interventi parlamentari**

Con la revisione della LPAM, può essere tolta di ruolo la mozione 04.3439 del 2 settembre 2004 della Commissione della scienza, dell'educazione e della cultura per l'approvazione della diagnosi preimplantatoria.

## **2 Commento ai singoli articoli**

### **2.1 Modifica della Costituzione federale**

Fino ad oggi, l'articolo 119 Cost. ha stabilito che fuori dal corpo della donna possono essere sviluppati in embrioni solo tanti oociti umani quanti se ne possono trapiantare immediatamente (cpv. 2 lett. c terza parte del periodo). Da questo deriva in primo luogo una forte limitazione del numero degli embrioni che possono essere sviluppati nell'ambito di un ciclo di trattamento. Inoltre, questo testo sancisce il divieto di selezionare, fra diversi embrioni trasferibili, un unico embrione e trasferire solo quest'ultimo. Infine, da questa parte di periodo si evince un divieto fondamen-

tale alla pianificazione della crioconservazione degli embrioni al fine di evitare sin dall'inizio gravidanze plurime (cfr. n. 5.1.1 sulle indicazioni ammissibili e le condizioni quadro). Queste prescrizioni impediscono un'esecuzione della DPI che sia promettente dal punto di vista medico. Inoltre, esse rendono più difficile anche il procedimento di FIV senza DPI (cfr. quanto esposto relativamente all'eSET, n. 1.2.3, Trasferimento di embrioni e crioconservazione). La terza parte del periodo della lettera c deve pertanto essere modificato. Nel farlo occorre tuttavia attenersi al precetto di evitare per quanto possibile la creazione di embrioni soprannumerari. In questo senso, la terza parte del periodo prescrive, nella nuova formulazione, che al di fuori del corpo della donna interessata vengano sviluppati fino a divenire embrioni solo tanti oociti *quanti sono necessari per la procreazione assistita*. Nel dettaglio, questa modifica ha i seguenti effetti:

- *Flessibilizzazione del numero degli embrioni sviluppabili*: ai sensi della nuova regolamentazione, il numero massimo degli embrioni sviluppabili non è più subordinato al numero degli embrioni che possono essere trapiantati immediatamente, ma dipende dalle esigenze del procedimento di procreazione concreto. Continua tuttavia a non essere consentito sviluppare un numero di embrioni a piacere per ogni ciclo di trattamento. Inoltre, anche ai sensi della nuova formulazione, viene esplicitato a livello costituzionale che gli embrioni *in vitro* sono meritevoli di protezione<sup>128</sup>. Al contempo, rimane compito del legislatore decidere se debba essere stabilito un limite massimo e, in caso affermativo, determinare quanti embrioni possono essere sviluppati al massimo per ogni ciclo di trattamento nei singoli ambiti applicativi dei procedimenti di procreazione. Se viene stabilito un limite massimo, è necessario accertarsi che tutte le coppie da trattare abbiano le stesse probabilità di ottenere, come risultato del procedimento, un embrione idoneo al trasferimento, indipendentemente dal fatto che il metodo di procreazione preveda una DPI o meno.
- *Abrogazione del precetto di trapiantare in linea di principio immediatamente tutti gli embrioni trasferibili*: per contrastare nello specifico i rischi di una gravidanza plurima, nei casi in cui sia disponibile più di un embrione idoneo al trasferimento si deve poter selezionare un singolo embrione e trasferire solo quest'ultimo (cfr. n. 1.2.3, Trasferimento di embrioni e crioconservazione). Il nuovo testo della terza parte del periodo non è quindi più in contrasto con questa prassi.
- *Autorizzazione della crioconservazione di embrioni*: ai sensi della nuova formulazione è consentito conservare gli embrioni che non vengono trapiantati immediatamente in seguito ad un eSET per un trasferimento successivo. Questo serve, da una parte, a proteggere la donna interessata da prelievi di oociti inutili e gravosi e, dall'altra, a proteggere anche gli embrioni: per evitare una rischiosa gravidanza plurima o un rigetto, l'embrione conservato – nel caso in cui non si giunga ad una gravidanza e al parto al primo tentativo o nel caso in cui la coppia desideri un altro figlio – può essere trapiantato nell'ambito di un tentativo successivo.

<sup>128</sup> Cfr. a livello legislativo gli art. 3 e 24 della legge del 19 dicembre 2003 sulle cellule staminali, RS **810.31**.

I restanti contenuti normativi dell'articolo 119 Cost. non sono interessati dalla modifica. In particolare, nulla deve essere modificato in merito alle indicazioni per le quali l'utilizzo dei metodi di procreazione (e quindi anche della DPI) è consentito. In questo modo, anche la DPI è ammissibile sul piano costituzionale solo se consente di porre rimedio all'infertilità o di evitare la trasmissione di una grave malattia. La regolamentazione di ciò che deve intendersi con l'espressione «grave malattia» rimane compito del legislatore. Tutte le altre indicazioni rimangono inammissibili, in particolare la selezione espressamente vietata di determinate caratteristiche (ad esempio la selezione del sesso del bambino, senza che questa si renda necessaria a causa di una grave malattia genetica legata al sesso). Continua ad essere vietata tuttavia anche la selezione di un embrione con tessuti compatibili per la successiva donazione di cellule staminali ad un fratello malato già nato.

## 2.2 Modifica della LPAM

### *Ingresso*

Attualmente, l'ingresso della LPAM fa ancora riferimento alle disposizioni pertinenti della vecchia Costituzione del 29 maggio 1874; le norme costituzionali corrispondenti attualmente in vigore vengono menzionate solo nella nota a piè di pagina 1 LPAM. Nell'ambito del presente progetto, questo aspetto viene modificato in modo tale che, d'ora in avanti, l'ingresso contenga un riferimento alle norme costituzionali attuali. A questo proposito devono essere citati gli articoli 119 (Medicina riproduttiva e ingegneria genetica in ambito umano) e 122 (Diritto civile) Cost. L'articolo 123 Cost. (Diritto penale) non deve essere indicato nell'ingresso in quanto la competenza federale per l'emanazione del diritto penale complementare pertinente si fonda sulla norma materiale (119 Cost.).

### *Art. 3 cpv. 4* Benessere del nascituro

Ai sensi della nuova legislazione deve essere consentita, a determinate condizioni, la conservazione non solo di gameti ed oociti impregnati, ma anche di embrioni (cfr. il commento all'art. 16). L'autorizzazione alla conservazione degli embrioni richiede pertanto che il *capoverso 4*, che vieta l'uso postumo di gameti e oociti impregnati, venga integrato con l'espressione «*e con embrioni in vitro*». Pertanto, in caso di decesso di un genitore, tutti gli embrioni *in vitro* ancora esistenti devono essere distrutti. La donazione degli embrioni rimane vietata (art. 119 cpv. 2 lett. d Cost., art. 4 LPAM).

### *Art. 5* Condizioni di ammissibilità dei metodi di procreazione

Questo articolo designa le condizioni alle quali è ammissibile l'applicazione di metodi di procreazione. L'autorizzazione della DPI richiede, nell'interesse della comprensibilità e della chiarezza, una suddivisione dell'attuale articolo 5 in due articoli (art. 5 relativo all'ammissibilità fondamentale dei metodi di procreazione e l'art. 5a relativo all'esame del patrimonio genetico nell'ambito del metodo di procreazione), nonché un adeguamento delle rubriche.

Anche nella nuova formulazione, l'articolo 5 stabilisce, in linea con l'articolo 119 capoverso 2 lettera c Cost., i due scopi per il cui perseguimento è consentito utilizzare un metodo di procreazione. Ai sensi della *lettera a*, uno scopo è porre rimedio alla sterilità di una coppia; ai sensi della *lettera b*, l'altro scopo è evitare il pericolo di trasmettere una malattia grave. L'unica modifica rilevante a livello di contenuto dell'articolo consiste nel fatto che la nuova norma rinuncia all'esigenza che la grave malattia genetica sia «inguaribile». Le malattie genetiche non sono comunque praticamente mai guaribili in stretto senso causale, talché in questo contesto l'inguaribilità è irrilevante e non può fungere da criterio per distinguere indicazioni legittime da indicazioni inammissibili. Inoltre devono poter essere comprese tra le indicazioni ammissibili anche le malattie di per sé guaribili o curabili, la cui terapia tuttavia non è opportuna poiché comporterebbe oneri inaccettabili<sup>129</sup>. D'altronde, lo stralcio nulla toglie alla conformità costituzionale della disposizione, in quanto anche l'articolo 119 capoverso 2 lettera c Cost. menziona unicamente malattie «gravi» e non malattie «inguaribili».

*Art. 5a*            Esame del patrimonio genetico dei gameti e degli embrioni in vitro e loro selezione

Il *capoverso 1* designa, come finora l'articolo 5 capoverso 2 LPAM, la condizione alla quale è ammissibile l'esame del patrimonio genetico dei gameti e la loro selezione. Rispetto alla formulazione attuale, il testo della norma viene assimilato per motivi sistematici al successivo capoverso 2. Questa nuova formulazione non ha ripercussioni sotto il profilo materiale. Vengono tuttavia introdotte due modifiche a livello di contenuto; da una parte, lo stralcio dell'inguaribilità della malattia come condizione, analogamente allo stesso stralcio nell'articolo 5. Inoltre viene aggiunto che il pericolo deve consistere nella trasmissione di una *predisposizione* ad una malattia grave. In questo modo, la descrizione risulta più appropriata. Con gli esami genetici disciplinati in questo capoverso e nel successivo capoverso 2, infatti, non è possibile diagnosticare alcuna malattia manifesta; né i gameti né gli embrioni *in vitro* sono malati. Il risultato degli esami può consistere unicamente nella determinazione della presenza o dell'assenza di una determinata costituzione genetica che, con un certa probabilità, porterà successivamente ad una malattia.

Il *capoverso 2* definisce quindi, in vece dell'attuale divieto, le condizioni di ammissibilità della DPI e costituisce pertanto il nucleo della nuova regolamentazione.

*Lettera a*: questa lettera contiene i presupposti di base per cui la DPI è ammessa unicamente se non si può evitare altrimenti il pericolo concreto che si annidi nell'utero un embrione con la predisposizione ereditaria a una malattia grave. In seguito all'annidamento di un tale embrione e quindi la successiva nascita di un figlio con predisposizione a una malattia grave, la coppia interessata verrebbe a trovarsi in una situazione di stress insostenibile. A questo proposito non va considerato unicamente lo stress emotivo che potrebbe essere causato da una siffatta genitorialità, ma in particolare occorre tenere presente anche le grandi limitazioni e sollecitazioni che i genitori dovranno affrontare, prevalentemente da soli, soprattutto durante i primi anni di vita del bambino. Il desiderio dei genitori di evitare per quanto possibile una tale situazione è in linea di principio riconosciuto come legittimazione per una DPI e l'accettazione dei suoi rischi e svantaggi.

<sup>129</sup> Cfr. il parere della NEK–CNE a proposito dell'emofilia; vedi NEK–CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pagg. 50 e 52.

La legge segue quindi in una certa misura il dettame dell'articolo 119 CP, che depenalizza l'interruzione della gravidanza nel caso in cui la donna rischia di cadere in un grave stato di angustia in seguito alla gravidanza. Entrambe le disposizioni considerano lo status paragonabile di embrioni e feti che consiste nella partecipazione di principio alla dignità umana e quindi nella loro sottrazione a una disponibilità arbitraria (cfr. n. 5.1.1 sulla protezione dell'embrione *in vitro* derivante dai diritti fondamentali), pur ammettendo la ponderazione contro interessi vitali concorrenti in determinate situazioni dilemmatiche. Parallelamente questo orientamento in funzione del disciplinamento relativo all'interruzione della gravidanza e quindi degli interessi dei genitori evita qualsiasi enunciato concernente la qualità della vita del futuro bambino e quindi il valore della sua vita.

«Pericolo»: il pericolo dal quale va protetta la coppia interessata è indicato dalla normativa nel fatto che un embrione con la predisposizione ereditaria a una malattia grave si annida nell'utero. È così designato in modo preciso e corretto lo scopo della DPI in questo caso, ossia di intervenire nel processo di procreazione *dopo* la fecondazione dell'oocita, vale a dire la formazione dell'embrione, ma *prima* dell'inizio della gravidanza in modo da impedire l'ulteriore sviluppo di un embrione geneticamente predisposto a una malattia. Questo a differenza di quanto avviene con i metodi con esame del patrimonio genetico dei gameti, che consistono nell'impedire del tutto la formazione di un embrione predisposto a malattia. Oltre a ciò, tramite questa designazione del pericolo come «annidamento di un embrione con la predisposizione ereditaria a una malattia grave» è allo stesso tempo espresso e riconosciuto che la possibilità di una «gravidanza in prova», ossia della generazione naturale con successivo esame prenatale ed eventuale seguente interruzione della gravidanza non costituisce un'alternativa ragionevole. Non costituisce un'alternativa ragionevolmente esigibile neppure la rinuncia ad avere un figlio naturale, parimenti all'applicazione di metodi di procreazione come rimedio alla sterilità.

Un pericolo ai sensi di questa disposizione sussiste solo laddove l'embrione disponga, con una certa probabilità minima, di una costituzione genetica dalla quale possa generalmente risultare una malattia (cfr. a questo proposito le argomentazioni relative alla lett. b).

«Malattia»: la lettera a implica altresì che la situazione insostenibile per la coppia dev'essere determinata da una malattia per la quale è predisposto l'embrione che si annida. Quest'esigenza presuppone in primo luogo che l'applicazione della DPI dev'essere innanzitutto in relazione con una malattia da evitare. Di conseguenza, sono vietate tutte le possibilità di applicazione che non presentano una relazione comprovata con una malattia genetica del figlio da generare, segnatamente per la selezione di un donatore di tessuti adatto per un fratello malato, per la selezione del sesso senza relazione con una patologia o per la selezione positiva di un'anomalia (cfr. n. 1.2.4).

«Malattia grave»: oltre a ciò, la lettera a stabilisce che la temuta malattia dev'essere «grave». Lievi pregiudizi della salute non possono essere causa di una situazione insostenibile di stress per i genitori e quindi nemmeno giustificare la messa in pericolo e la selezione di embrioni nel quadro di una DPI.

Evidentemente la valutazione generale del grado di gravità di una malattia non è semplice. La malattia di un figlio può essere vissuta e valutata in modo assai diverso da genitori diversi. Affinché questo criterio possa adempiere la sua funzione nel quadro della normativa, ossia rendere suscettibile di riconoscimento la valutazione

del disagio della coppia, occorrono pertanto per la determinazione del contenuto del concetto di «malattia grave» parametri concreti che, in base all'interpretazione medico-scientifica pertinente, possono determinare una grave malattia del figlio e quindi un peso insostenibile per i genitori dal punto di vista emotivo, fisico, temporale o di altra natura. Tra questi figurano per esempio:

- *dolori*, se sono resistenti alle terapie e compromettono in misura significativa la vita quotidiana;
- gravi *limitazioni della motricità* in seguito a paralisi generalizzate ma non isolate;
- *manca di autonomia* che si protrae oltre l'infanzia e che esige un'assistenza per tutte o per tutte le principali attività quotidiane (alimentazione, abbigliamento, igiene personale, ecc.);
- gravi *limitazioni delle capacità cognitive*, come una notevole riduzione dell'intelligenza (QI inferiore a 60) o gravi malattie psichiche che determinano parimenti la necessità di un'assistenza continua;
- *gravi limitazioni dei processi emozionali o della regolazione affettiva* che impediscono lo sviluppo di una struttura relazionale fondata su un'interazione emozionale o inficiano pesantemente l'instaurazione di relazioni;
- *limitazioni della generale libertà di movimento*, ad esempio nel senso di un allacciamento permanente a un ossigenatore o ad altri grandi apparecchi di assistenza, non però la mera dipendenza da agenti terapeutici.

Tutti questi sintomi devono riguardare una parte sostanziale della durata della vita oppure la malattia deve provocare una significativa riduzione dell'aspettativa di vita statistica. In molti casi i parametri possono essere presenti in forma multipla; tuttavia, essi determinano anche isolatamente già un grave pregiudizio e possono quindi giustificare l'indicazione per la DPI. In questo senso la disposizione esige che, a causa della malattia del figlio, i genitori sarebbero sottoposti a uno stress che superebbe considerevolmente una misura sostenibile. La disposizione designa il pericolo concreto che in virtù dello stress prevedibile gli stessi genitori sarebbero esposti al rischio di considerevoli pregiudizi psichici, della salute o di altra natura.

*Lettera b*: sempre per garantire che non si attivino motivazioni eticamente inammissibili, la lettera b esige quale ulteriore condizione che dev'essere probabile che la malattia grave si manifesti prima dei 50 anni. Questo implica che si realizzino tre fattori probabilistici: il primo, che venga ereditata una predisposizione ad una malattia genetica grave; il secondo, che questa malattia si manifesti effettivamente; il terzo, che la malattia inizi a manifestarsi prima del 50° anno di vita.

- Dal postulato della probabilità di manifestazione della malattia discende in primo luogo che l'embrione deve disporre con una certa probabilità minima di una costituzione genetica dalla quale è possibile che risulti una malattia genetica. Condizione necessaria per tale evenienza è che entrambi i genitori (in caso di eredità recessiva), rispettivamente un genitore (in caso di eredità dominante) sono portatori genetici della mutazione da comprovare. In caso di malattia ereditaria monogenica, il caso paradigmatico, la probabilità che l'embrione presenti l'anomalia genetica è, in base alle regole di Mendel, pari a 0 per cento, 25 per cento o a un multiplo. Di conseguenza, andrà fissato come valore minimo il 25 per cento, in quanto né lo 0 per cento da un lato né il 50 per cento o più dall'altro possono essere considerati proporzionali. La

determinazione del 50 per cento come valore minimo avrebbe, in particolare, in relazione con la prova di gravi malattie autosomiche recessive conseguenze importanti, poiché a queste condizioni a numerose coppie interessate sarebbe vietato procedere a una DPI (cfr. n. 1.2.4, Individuazione della presenza di malattie genetiche [2]). Di conseguenza, il valore del 25 per cento va attribuito anche ad altre malattie che non sono a trasmissione monogenica. Sarebbe sproporzionato esporre un embrione a un procedimento diagnostico invasivo se la probabilità che l'embrione disponga di una costituzione genetica dalla quale è possibile che risulti una malattia fosse troppo bassa.

La DPI deve quindi avere lo scopo di evitare una ben determinata malattia prevedibilmente trasmessa per via ereditaria; essa non può essere applicata per evitare mutazioni a comparsa spontanea quali la trisomia 21. Inammissibile è quindi anche lo screening dell'aneuploidia, ossia l'esame relativo ad eventuali distribuzioni anomale dei cromosomi, in donne che presentano aborti spontanei ricorrenti (cfr. n. 1.2.4, DPI per coppie infertili oppure per coppie fertili in età avanzata).

- Il postulato della probabilità di manifestazione della lettera b implica in riferimento alla situazione sanitaria concreta prevedibile del figlio che la mutazione porta con una certa probabilità effettivamente a una malattia. Non ogni mutazione si manifesta al 100 per cento nel fenotipo, il che significa che molti portatori della mutazione non manifestano sintomi di malattia (cfr. n. 1.2.4, Individuazione della presenza di malattie genetiche). A norma della lettera b possono essere rilevate solo le mutazioni che con una certa probabilità si manifesteranno clinicamente. Anche in questo caso appare adeguato il valore indicativo del 25 per cento. Per contro, è inammissibile il depistaggio di siffatte mutazioni laddove sussiste soltanto una debole correlazione tra la mutazione e la comparsa della malattia. Ciò è di regola il caso per le malattie ereditarie multifattoriali, non però per le malattie ereditarie autosomiche recessive, rispettivamente dominanti. È quindi altresì vietata l'applicazione della DPI ai fini dell'esclusione del semplice status di portatore; non è scopo della legge debellare nella popolazione informazioni genetiche per determinate malattie. È eticamente insostenibile rigettare nel quadro della DPI embrioni che presentano un rischio ridotto o nessun rischio di ammalarsi.
- Infine, la lettera b esige che la malattia si manifesti probabilmente «prima dei 50 anni»; non è permesso diagnosticare le malattie che insorgono solo in età avanzata. Una limitazione dell'intervallo di tempo entro il quale una malattia deve probabilmente manifestarsi si basa segnatamente sulla seguente ragione: sarebbe anche in questo caso sproporzionato mettere in pericolo un embrione o eventualmente distruggerlo se il suo rischio di malattia e mortalità non diverge sostanzialmente da quello di una persona non esposta.

*Lettera c:* questa lettera postula che per lottare contro la grave malattia addotta a giustificazione della DPI non siano disponibili possibilità terapeutiche efficaci e appropriate. Il concetto di efficacia indica che questa terapia deve effettivamente raggiungere lo scopo di procurare un sollievo significativo; inoltre, la terapia è appropriata se raggiunge tale scopo con un rapporto sostenibile tra risultato e onere o tra effetti ed effetti collaterali.

La ponderazione della terapia che comporta un rapporto sostenibile di ripercussioni negative e benefici costituisce indubbiamente una decisione difficile con esiti individuali assai diversi. Ai fini dell'oggettivazione è quindi necessario ricorrere agli indizi menzionati riguardo alla lettera a, che determinano se una data situazione morbosa dev'essere considerata grave, come per esempio forti dolori, gravi limitazioni della motricità, della cognizione o dei processi emozionali. Se la terapia non riesce a modificare sensibilmente queste sofferenze o se a sua volta causa effetti collaterali della stessa portata anche se la patologia sottostante può essere sensibilmente alleviata non è possibile parlare di una terapia efficace e appropriata. La ponderazione resta così però vincolata a criteri medici; altri criteri, ad esempio economici, non possono entrare in linea di conto.

Se, inoltre, sono soddisfatte le condizioni menzionate alle lettere a–c per l'esecuzione di una DPI, alla coppia interessata non è tuttavia rimessa contemporaneamente la facoltà di esaminare l'embrione per ricercare ulteriori caratteristiche. L'autorizzazione ad eseguire una DPI nel singolo caso indicato non dà quindi carta bianca per eseguire qualsiasi ulteriore test genetico.

*Lettera d:* la DPI è effettuata nell'interesse dei potenziali genitori (cfr. n. 1.3.2); spetta quindi a loro indicare al medico che alle condizioni date, ossia soprattutto in considerazione della loro disposizione genetica, ma anche tenendo conto delle loro condizioni di vita generali, l'auspicata genitorialità comporterebbe un carico eccessivo. La disposizione si prefigge pertanto lo scopo di indurre la coppia, dopo un'approfondita consulenza, a prendere una decisione ponderata e responsabile confermandola per scritto al medico.

Nel complesso, la presente normativa consente quindi la DPI solo a condizioni rigorosamente definite. Queste, per quanto possibile, non ammettono una zona grigia di indicazioni indefinite. La normativa si orienta al disciplinamento dell'interruzione della gravidanza quale pratica socialmente accettata e applica questi principi al trattamento degli embrioni *in vitro*, mantenendo però nette le differenze tra le due situazioni (cfr. n. 1.3.1, DPI e diagnosi prenatale). Allo stesso tempo provvede alla massima protezione possibile degli embrioni, di singoli e della società da sviluppi indesiderati.

#### *Art. 5b*          Consenso della coppia

L'articolo 5b stabilisce che i metodi di procreazione possono essere applicati soltanto se la coppia interessata vi acconsente e che, dopo tre cicli di trattamento non andati a buon fine, per la prosecuzione del procedimento è necessario un nuovo consenso scritto. Per motivi sistematici ora questa disposizione è collocata in questa posizione, prima delle disposizioni concernenti l'informazione e la consulenza, in vece del previgente articolo 7 LPAM, abrogato. Di conseguenza, nel *capoverso 1* deve essere cancellata la parola «nuovamente» in relazione al tempo di riflessione. Di contro, in questo punto (come anche finora nell'articolo 7) è possibile rinunciare all'indicazione della durata del tempo di riflessione. Contrariamente al tempo di riflessione fra il colloquio di consulenza iniziale e l'inizio del trattamento (art. 6 cpv. 3), il tempo per il consenso a proseguire il trattamento può essere anche più breve di quattro settimane, tanto più che, a questo punto, la coppia interessata sa già per esperienza diretta ciò a cui va incontro.

La nuova formulazione aggiunge che il consenso può essere dato soltanto «dopo una sufficiente informazione e consulenza», dove sufficiente intende che sono messe a disposizione tutte le informazioni occorrenti per permettere alla coppia interessata di acconsentire al trattamento. Con questa aggiunta, il disciplinamento della consulenza per i metodi di procreazione è ravvicinato a quello degli esami genetici (art. 5 e 18 LEGU). Inoltre, il capoverso 1 adotta così la terminologia affermatasi anche in altri nuovi atti legislativi del diritto in materia di sanità (legge sulle cellule staminali<sup>130</sup>, legge sulla ricerca umana<sup>131</sup>).

La disposizione è inoltre completata da un'aggiunta nel *capoverso 2*, che ad oggi regola il consenso alla riattivazione degli oociti conservati. Poiché, in base alla nuova formulazione, possono essere conservati non solo oociti impregnati, ma anche embrioni, nella richiesta del consenso scritto alla riattivazione devono essere menzionati anche gli embrioni conservati.

#### *Art. 6 cpv. 1*

Anche in quest'articolo è ora richiesta in terminologia unitaria una consulenza «circostanziata». Naturalmente il medico ha facoltà di menzionare altri aspetti oltre quelli menzionati elencati.

#### *Art. 6a*                    Informazione e consulenza in caso di metodo di procreazione inteso a evitare la trasmissione di una malattia grave

A complemento dell'articolo 6 LPAM, questo articolo descrive i particolari obblighi di consulenza e informazione in ambito genetico da considerare nel quadro dell'applicazione della DPI. Tali obblighi valgono tuttavia anche per altri metodi di procreazione, se volti a evitare la trasmissione della predisposizione ad una grave malattia. L'articolo 6a può quindi eventualmente trovare applicazione anche nel caso di metodi con donazione eterologa del seme oppure con selezione del sesso degli spermatozoi.

Il *capoverso 1* richiede che il medico curante fornisca tutte le informazioni necessarie per consentire alla coppia una decisione legalmente valida. È vietato qualsivoglia tentativo di esercitare un'influenza in direzione di una determinata decisione. In stretta correlazione alla regolamentazione della consulenza nell'articolo 14 LEGU, il *capoverso 1* menziona i seguenti punti:

*Lettera a:* il contenuto fondamentale della consulenza dev'essere prima di tutto la natura stessa della malattia da diagnosticare. Ciò comprende informazioni sulla sua frequenza e quindi anche sullo stato delle cognizioni mediche al riguardo che, nel caso delle malattie rare, sono di regola piuttosto ridotte; in particolare però sul quadro clinico effettivo e concreto prevedibile. In molti casi la deduzione dell'espressione di un determinato difetto genetico nel fenotipo è possibile solo con grande incertezza (cfr. n. 1.2.4, Individuazione della presenza di malattie genetiche), talché tutti gli enunciati in base al risultato di un esame genetico sulla futura realtà di vita di una persona con la relativa predisposizione possono essere formulati solo con una certa probabilità, ma mai con certezza.

<sup>130</sup> RS 810.31

<sup>131</sup> FF 2011 6589

*Lettera b:* inoltre, la coppia dev'essere informata sulle possibilità profilattiche o terapeutiche della medicina relative alla malattia temuta. Anche se le condizioni di ammissione per una DPI prevedono che al momento dell'esame non debba esistere una possibilità di terapia efficace ed appropriata (cfr. art. 5a cpv. 2 lett. c), possono nondimeno essere disponibili misure con un certo effetto di lenimento e di sostegno. Inoltre, il medico può menzionare risultati della ricerca e possibilità di cura prevedibili o che potrebbero eventualmente presentarsi in futuro, segnatamente nel caso di malattie che compaiono solo in età avanzata.

*Lettera c:* a partire dalla prevedibile situazione patologica del figlio (cfr. lettera a) il medico deve fornire un quadro chiaro delle conseguenze della malattia. Ne fanno parte le limitazioni della mobilità personale e della libertà di movimento in virtù dell'onere supplementare, ad esempio per le esigenze di alimentazione, abbigliamento e cura, nonché le possibilità di alleviare questi effetti e di ottenere un sostegno, ma anche di viverli come sfida e arricchimento.

La *lettera d* postula la necessità di precisare il valore indicativo e il rischio d'errore dell'esame. Ogni diagnosi, in maggior misura tuttavia la DPI (cfr. n. 1.2.5), comporta il rischio di fornire risultati errati. La coppia dev'essere pertanto resa edotta sul fatto che la sua decisione sul futuro figlio, qualunque essa sia, potrebbe basarsi su un errore.

*Lettera e:* inoltre, è rilevante il fatto che il metodo di diagnosi stesso non è esente da effetti dannosi sull'embrione, rispettivamente sul figlio che si sviluppa dallo stesso. Da un lato, potrebbero ridursi le possibilità di successo del metodo di procreazione, dall'altro, non esiste ancora alcuna certezza definitiva sul fatto che non vi siano da temere effetti a lungo termine sull'evoluzione del bambino (cfr. n. 1.2.3, Biopsia embrionale).

*Lettera f:* infine, il medico deve informare su altri enti privati o pubblici che possono fornire alla coppia interessata informazioni, possibilità di scambi d'esperienze e sostegno.

Il *capoverso 2* sottolinea che la consulenza deve tener conto unicamente della situazione della coppia interessata. Gli interessi sociali di natura economica, politica o di altra natura non sono oggetto del colloquio di consulenza e non devono entrare in linea di conto in sede decisionale. Inoltre, anche nell'ambito di un procedimento di procreazione finalizzato ad evitare la trasmissione di una malattia grave, dopo la consulenza è necessario osservare il periodo di riflessione prescritto dall'articolo 6 capoverso 3.

Il *capoverso 3* stabilisce che la scelta dell'embrione o degli embrioni da trasferire deve essere operata dal medico solo dopo un ulteriore colloquio di consulenza. Questo capoverso si prefigge di coinvolgere la coppia interessata prima del momento, decisivo dal punto di vista etico, in cui i singoli embrioni vengono selezionati. La decisione relativa alla selezione deve essere discussa nell'ambito del colloquio di consulenza; in questo modo si evita che nella fase di selezione si instauri un automatismo indesiderato. La disposizione è inoltre correlata e conforme all'articolo 5 capoverso 2 lettera d, secondo cui spetta alla coppia indicare al medico il fatto che una gravidanza e la nascita di un bambino con la caratteristica genetica in questione risulterebbe per loro insostenibile.

In conclusione, il *capoverso 4* vuole che il medico documenti i colloqui con i rispettivi contenuti essenziali e i risultati.

*Art. 6b* Protezione e comunicazione di dati genetici

Per quanto concerne la protezione e la comunicazione di dati genetici si intendono applicare alla DPI le stesse disposizioni vigenti per gli altri esami genetici, motivo per cui l'*articolo 6b* rinvia a questo proposito alle disposizioni rilevanti della LEGU.

*Art. 7* Consenso della coppia

Il consenso della coppia viene ricollocato per motivi sistematici ed è ora disciplinato nell'*articoli 5b*. Pertanto, l'*articolo 7* può essere abrogato.

*Sull'esecuzione (art. 8–14a)*

In considerazione dei rischi e pericoli connessi con la DPI (cfr. in particolare n. 1.3.1 e 1.3.2), la normativa proposta prevede una procedura separata di autorizzazione e notifica. I medici che intendono offrire la DPI necessitano a tal fine di un'autorizzazione dell'UFSP; inoltre ogni singola applicazione del metodo DPI dev'essere in precedenza notificata all'UFSP.

Diversi strumenti di sorveglianza devono assicurare che i procedimenti di DPI vengano eseguiti solo nel caso in cui soddisfino i dettami di questa legge. Da una parte, gli esperti coinvolti devono dimostrare, nell'ambito del rilascio dell'autorizzazione, di possedere le conoscenze e le capacità necessarie. Dall'altro, le condizioni di ammissibilità aventi un'importanza centrale dal punto di vista etico, devono essere messe a disposizione per il controllo statale senza intervenire in misura sproporzionata nel procedimento. Infine, vengono stabilite chiare responsabilità per l'intera procedura, in particolare per il caso in cui le diverse fasi vengano eseguite da più istituzioni tra loro indipendenti (cliniche di procreazione assistita, laboratori genetici ecc.).

Il previsto sistema di autorizzazione e notifica assicura così che nessun embrione umano venga sottoposto ingiustificatamente a un metodo invasivo ed eliminato. Esso assicura inoltre che un'eventuale estensione dello spettro delle indicazioni possa essere tempestivamente riconosciuta in modo da impedire applicazioni abusive ai sensi di obiettivi eugenetici.

*Art. 8* Principi

Ai sensi dell'attuale capoverso 1 lettera b, necessita di un'autorizzazione cantonale chiunque prenda in consegna gameti od oociti impregnati allo scopo di conservarli o procuri spermatozoi donati, senza applicare egli stesso metodi di procreazione. Poiché, ai sensi della nuova formulazione dell'*articolo 16*, ora anche gli embrioni *in vitro* possono essere conservati e anche a questo scopo deve essere necessaria un'autorizzazione del Cantone, il *capoverso 1 lettera b* deve essere opportunamente completato.

Il *capoverso 2* stabilisce che le persone che intendono effettuare, nell'ambito di un metodo di procreazione, una DPI giusta l'*articolo 5a* capoverso 2, necessitano inoltre di un'autorizzazione dell'UFSP. L'introduzione di questo ulteriore obbligo di autorizzazione è necessaria in quanto la DPI pone al personale medico specializzato determinati requisiti in termini di qualifiche, il cui soddisfacimento deve essere garantito in questo modo (cfr. *art. 10a*).

Le autorizzazioni per i medici che offrono metodi di DPI non devono essere rilasciate dai Cantoni, bensì dall'UFSP. Quest'ultimo, in quanto autorità federale, può assicurare una prassi di autorizzazione unitaria e un'esecuzione uniforme in tutta la Svizzera. Inoltre, l'UFSP è già competente per il rilascio di autorizzazioni in campi affini (esami genetici, ricerca sulle cellule staminali, trapianti) e dispone della necessaria conoscenza tecnica per l'esecuzione o dei contatti necessari per un'eventuale consultazione di periti.

Il *capoverso 3* assoggetta i laboratori che, nell'ambito dei metodi di procreazione, eseguono esami del patrimonio genetico ai sensi dell'articolo 5a capoversi 1 e 2, all'obbligo di un'autorizzazione conformemente all'articolo 8 LEGU. Senza questo rimando, le disposizioni della LEGU non sarebbero applicabili agli esami genetici degli embrioni *in vitro* e la qualità nell'ambito di tali esami non sarebbe garantita.

Il *capoverso 4* corrisponde all'attuale capoverso 2.

#### *Art. 9*            Applicazione dei metodi di procreazione

In considerazione del nuovo obbligo di autorizzazione per i procedimenti di procreazione con esame del patrimonio genetico degli embrioni *in vitro*, nel *capoverso 1* deve essere chiarito, per motivi redazionali e sistematici della legge, che gli obblighi di cui all'articolo 9 riguardano unicamente l'autorizzazione per i procedimenti di procreazione ai sensi dell'articolo 8 capoverso 1 lettera a.

La consulenza genetica è ora disciplinata esaurientemente nell'articolo 6a. Il *capoverso 3* è quindi abrogato.

#### *Art. 10*            Conservazione e mediazione di gameti, oociti impregnati ed embrioni *in vitro*

L'*articolo 10* stabilisce le condizioni per il rilascio dell'autorizzazione per la conservazione di gameti e oociti impregnati o per la mediazione di spermatozoi donati. Per motivi redazionali e sistematici della legge, anche qui (analogamente all'art. 9 cpv. 1) l'attività soggetta all'obbligo di autorizzazione non viene più indicata, ma precisata attraverso un rimando all'articolo 8 capoverso 1 lettera b.

Nella nuova formulazione, le condizioni di conservazione valgono anche per la conservazione di embrioni *in vitro*. Per questo, la *rubrica* come pure il *capoverso 1* e il *capoverso 2 lettera b* vengono completati con l'inserimento «embrioni *in vitro*».

#### *Art. 10a*            Prescrizione dell'esame del patrimonio genetico di embrioni *in vitro*

Questo articolo stabilisce le condizioni per l'autorizzazione a prescrivere l'esame di caratteristiche del patrimonio genetico di embrioni *in vitro* ai sensi dell'articolo 8 capoverso 2.

A norma della *lettera a* la persona che intende offrire una DPI deve disporre innanzitutto di un'autorizzazione per l'esecuzione di un metodo di procreazione giusta l'articolo 9. Solo chi dispone di questa autorizzazione può offrire la garanzia che la coppia interessata è informata e trattata *lege artis* per quanto concerne le questioni rilevanti in materia di procreazione.

Oltre a ciò, con riferimento alle disposizioni della LEGU riguardanti la prescrizione di esami genetici prenatali, alla persona che prescrive una DPI devono essere posti ulteriori requisiti. Pertanto, ai sensi della *lettera b*, tale persona deve anche poter dimostrare conoscenze sufficienti nel campo della genetica medica. Queste conoscenze possono essere state acquisite nell'ambito di un perfezionamento professionale nel campo della genetica medica oppure attraverso l'esercizio dell'attività lavorativa sul territorio nazionale o all'estero. Non è richiesto un perfezionamento come medico specialista per la genetica medica ai sensi dell'allegato 1 numero 3 dell'ordinanza del 27 giugno 2007<sup>132</sup> sui diplomi, la formazione, il perfezionamento e l'esercizio della professione nelle professioni mediche universitarie.

A norma della *lettera c* la persona è inoltre tenuta a garantire che il metodo e la collaborazione con i laboratori interessati corrispondano allo stato della scienza e della prassi. Con il termine di laboratori interessati si intende, da un lato, il laboratorio che effettua la biopsia embrionale e, dall'altro, quello che esegue l'esame genetico della cellula. Questi laboratori possono essere senz'altro istituzioni indipendenti dalla clinica di procreazione. È tuttavia rilevante che tutte le fasi del metodo che esulano dal metodo di procreazione propriamente detto siano coordinate dal titolare dell'autorizzazione. A tal fine le singole fasi, segnatamente per quanto riguarda i punti d'intersezione tra le varie istituzioni interessate, vanno registrate per scritto<sup>133</sup>.

#### *Art. 11* Rapporto sull'operato

Dall'entrata in vigore della LPAM, l'*articolo 11* obbliga i titolari delle autorizzazioni ai sensi dell'articolo 8 capoverso 1 a presentare periodicamente rapporto sulla loro attività e definisce il contenuto del rapporto.

Nel *capoverso 1*, per motivi redazionali e sistematici della legge, con la precisazione «di cui all'articolo 8 capoverso 1», viene chiarito che i titolari di un'autorizzazione ai sensi dell'articolo 8 capoverso 3 (laboratori genetici) non sono interessati da quest'obbligo di presentazione di un rapporto. L'aggiunta della parola «cantonale» chiarisce inoltre che all'UFSP non deve essere presentato alcun rapporto.

Sulla base dell'autorizzazione della DPI, il *capoverso 2 lettera e* viene integrato nel senso che il rapporto deve fornire informazioni anche riguardo alla conservazione e all'utilizzo degli «embrioni *in vitro*». Tali informazioni devono essere costituite nello specifico da dati relativi al numero degli embrioni testati e alle caratteristiche delle malattie testate. Deve essere indicato altresì quanti degli embrioni vengono eliminati, trasferiti o conservati dopo la procedura di test. Questi dati servono infine anche per eseguire la valutazione ai sensi dell'articolo 14a capoverso 2 lettera b. Per il resto, gli attuali contenuti dell'obbligo di presentazione di un rapporto rimangono invariati.

Nella nuova formulazione del *capoverso 4* viene precisato che il compito di trasmettere i dati all'Ufficio federale di statistica ai fini della valutazione e della pubblicazione spetta soltanto alle autorità *cantonali* preposte al rilascio dell'autorizzazione. L'UFSP, nei confronti del quale non sussiste alcun obbligo di presentazione di un

<sup>132</sup> RS 811.112.0

<sup>133</sup> Cfr. ESHRE PGD Consortium «Best practice guidelines for preimplantation genetic diagnosis (PGD) and preimplantation genetic screening (PGS)», A.R. Thornhill et al., Human Reproduction 2005, Vol. 20, n. 1, pag. 35 segg., in part. pag. 46 conc. «Satellite PGD/PGS».

rapporto, non è in grado di fornire all'UST alcun dato che possa essere utile nel quadro dell'elaborazione delle statistiche UST.

#### *Art. 11a*      Obbligo di notifica

Secondo il *capoverso 1*, i medici devono notificare all'UFSP – sempre subito dopo aver ottenuto il consenso della coppia interessata alla procedura di DPI programmata – le indicazioni relative all'adempimento dei singoli presupposti di ammissibilità. La notifica deve consentire all'UFSP e, laddove necessario, alla Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU), di valutare l'adempimento dei presupposti per l'esecuzione della DPI (cfr. n. 2.3). Deve pertanto illustrare il pericolo di annidamento di un embrione geneticamente alterato nell'utero nonché fornire informazioni sulla malattia ereditaria, il relativo grado di gravità e il probabile momento di insorgenza. Inoltre devono essere dichiarate le eventuali possibilità di terapia e devono essere fornite indicazioni sulla situazione di stress insostenibile per i genitori interessati. I dettagli relativi all'obbligo di notifica possono essere regolamentati dal Consiglio federale a livello di ordinanza.

In base a questa notifica l'UFSP può verificare il rispetto delle condizioni giuste l'articolo 5a capoverso 2 e, se del caso, intervenire. Inoltre, all'UFSP viene fornito l'accesso a dati relativi alle procedure di DPI che, nello specifico, possono servire ai fini della valutazione.

Come i rapporti ai Cantoni ai sensi dell'articolo 11, anche le notifiche all'UFSP non devono contenere indicazioni che permettano di risalire all'identità delle coppie trattate (*cpv. 2*).

#### *Art. 12*      Vigilanza

Questo articolo disciplina la vigilanza dell'autorità preposta all'autorizzazione sul rispetto delle condizioni e degli obblighi per il rilascio dell'autorizzazione nonché di eventuali oneri. L'autorità preposta all'autorizzazione può procedere segnatamente a ispezioni e, in caso di gravi violazioni della legge, revocare l'autorizzazione. Poiché per la DPI viene introdotta una vigilanza a livello di Confederazione, questo articolo non vale soltanto per l'autorità cantonale preposta all'autorizzazione ma anche per l'UFSP.

Nel *capoverso 1* si precisa che l'autorità preposta all'autorizzazione è ora tenuta, nel quadro della sua vigilanza, a vigilare anche sul rispetto dell'adempimento degli «obblighi». Ciò riguarda in primo luogo il nuovo obbligo di notifica per metodi DPI ai sensi dell'articolo 11a capoverso 1, ma non esclude altri obblighi.

Nel *capoverso 2* viene innanzitutto stralciata l'espressione «senza preavviso», poiché le autorità devono avere la facoltà di effettuare ispezioni sia con preavviso sia senza preavviso. Analogamente alla regolamentazione dei laboratori genetici (art. 12 LEGU), il capoverso 2 accorda alle autorità preposte all'autorizzazione ulteriori competenze. Esse possono, fra le altre cose, accedere a fondi, stabilimenti e locali senza mandato di perquisizione domiciliare. Un simile procedimento è rilevante segnatamente nel caso in cui dalla notifica di un metodo DPI sorge perlomeno il fondato sospetto che le condizioni legali per il metodo non sono adempiute e l'autorità desidera procedere tempestivamente ad ulteriori accertamenti o intende intervenire. Oltre a ciò, il titolare di un'autorizzazione deve fornire i necessari ragguagli e prestare in generale all'autorità ispezionante l'appoggio necessario allo

svolgimento delle sue mansioni. In singoli casi ciò può comprendere anche la consegna dell'anamnesi in forma anonima. Singoli aspetti di queste competenze dell'autorità preposta all'autorizzazione erano finora disciplinati a livello di ordinanza (art. 10, in part. cpv. 2 e 3 OMP). In considerazione della limitazione dei diritti fondamentali, è tuttavia indicato sancirli a livello di legge.

Se il titolare di un'autorizzazione ai sensi dell'articolo 8 LPAM viola uno degli obblighi o delle condizioni stabiliti nell'autorizzazione, l'autorità preposta all'autorizzazione ha a disposizione diversi provvedimenti (cfr. art. 65 legge sui trapianti, art. 21 legge sulle cellule staminali). Tali provvedimenti sono elencati in modo non esaustivo nel *capoverso 3*. I provvedimenti devono avere una portata commisurata. In modo corrispondente, l'autorità preposta al controllo deve scegliere una procedura adatta a raggiungere lo scopo perseguito. Il provvedimento deve essere necessario e, fra lo scopo perseguito e l'intervento, deve sussistere un rapporto ragionevole. In particolare, il provvedimento deve essere giustificato da un interesse pubblico superiore all'interesse privato. In caso di minaccia significativa per la salute pubblica o gli embrioni, l'autorità preposta all'autorizzazione può ad esempio vietare l'utilizzo di locali o attrezzature, chiudere stabilimenti e sospendere o revocare autorizzazioni.

Le autorità competenti hanno in qualunque momento la possibilità di consultare, nell'ambito dei loro compiti esecutivi, degli esperti (cfr. art. 12 cpv. 3 LEGU in merito all'ispezione dei laboratori che eseguono esami genetici). Con riferimento alla regolamentazione nella legge sui trapianti nonché nel controllo dei laboratori di microbiologia e sierologia<sup>134</sup> il Consiglio federale può delegare a terzi, come per esempio Swissmedic, singoli compiti di verifica (in particolare la verifica dell'adempimento delle condizioni, degli obblighi e degli oneri) a livello di ordinanza (cpv. 4).

#### *Art. 14a* Valutazione

Il *capoverso 1* disciplina la valutazione della normativa concernente la DPI. Con la verifica dell'efficacia o la valutazione si intende determinare scientificamente se e in che misura i provvedimenti adottati soddisfano effettivamente le attese in loro riposte e raggiungono gli obiettivi perseguiti e definiti. Si tratta segnatamente di designare i punti forti e i punti deboli della regolamentazione, di valutarne gli effetti e di formulare raccomandazioni per un'ottimizzazione. Tali prestazioni di valutazione possono essere fornite dalla Divisione dell'UFSP incaricata dell'esecuzione, da un servizio specializzato interno all'Ufficio o da terzi.

Il *capoverso 2* menziona gli aspetti centrali che vanno obbligatoriamente inclusi nella valutazione; altri aspetti non sono tuttavia esclusi.

*Lettera a*: uno dei principali obiettivi della regolamentazione risiede nell'impedire la selezione di embrioni *in vitro* secondo criteri contrari al diritto. Oltre a evidenti violazioni si teme in particolare un'estensione graduale e inavvertita del disciplinamento delle indicazioni (art. 5a cpv. 2). La valutazione ha quindi lo scopo di rilevare una tale eventuale estensione o di evidenziare se la normativa adottata può effettivamente impedirli. Allo stesso tempo deve essere appurato se, tramite le condizioni di ammissibilità stabilite, devono effettivamente poter beneficiare della DPI anche

<sup>134</sup> Ordinanza del 26 giugno 1996 concernente i laboratori di microbiologia e sierologia, RS 818.123.1, art. 9.

tutte quelle coppie che altrimenti verrebbero a trovarsi in una situazione insostenibile.

La *lettera b* esige un monitoraggio generale dell'effettiva prassi DPI nei centri e nei laboratori. Ciò comprende tra l'altro il rilevamento del numero delle coppie trattate e dei metodi applicati, dei loro risultati, di eventuali problemi e difficoltà. In tal modo la regolamentazione assicura la disponibilità delle necessarie informazioni di base per tutte le successive tappe della valutazione.

La *lettera c* prevede la valutazione delle procedure applicate nell'Amministrazione nell'ambito dell'esecuzione e della vigilanza. Lo scopo è verificare l'efficienza e l'efficacia della regolamentazione d'esecuzione adottata e di elaborare, se del caso, proposte di ottimizzazione.

La *lettera d*, infine, postula una valutazione delle conseguenze della normativa sulla società. Tali conseguenze concernono in particolare la situazione delle persone ammalate o disabili, per le quali si teme un effetto discriminante in seguito all'effettiva o presunta evitabilità della loro patologia tramite la DPI. Inoltre sussiste a questo proposito anche la preoccupazione che in virtù della disponibilità della DPI le coppie interessate potrebbero ritenersi esposte a una pressione che limita la loro libertà di decisione per un figlio disabile. Per questo motivo la NEK-CNE raccomanda di studiare scientificamente gli effetti sociali e psicologici dell'ammissione della DPI<sup>135</sup>. Questi timori vanno considerati seriamente e la legge dev'essere pertanto valutata anche in relazione a siffatte ripercussioni indirette.

Il *capoverso 3* conferisce all'autorità incaricata di realizzare la valutazione il diritto di chiedere ai titolari delle autorizzazioni la consegna in forma anonima dei dati necessari alla valutazione. Per la valutazione non occorrono inferenze su determinate persone. È quindi sufficiente la divulgazione in forma anonima dei dati corrispondenti.

*Capoverso 4*: per assicurare il coordinamento a livello di Consiglio federale è necessario che il Dipartimento responsabile presenti al Consiglio federale un rapporto sulla valutazione eseguita. In tal modo, il Consiglio federale può adempiere i suoi doveri in relazione alla verifica dell'efficacia nei confronti del legislativo. Il primo rapporto va presentato al Consiglio federale cinque anni dopo l'entrata in vigore del progetto (cfr. il commento sulla disposizione transitoria concernente l'art. 14a).

#### *Art. 15* Conservazione di gameti

Ai sensi della legge vigente, i gameti possono essere conservati in linea di principio per la durata massima di cinque anni (cpv. 1). La nuova legge prevede che questa durata possa essere prorogata di altri cinque anni su richiesta della persona dalla quale provengono i gameti. Motivo di questa modifica è l'adeguamento della legge ai nuovi termini di conservazione per gli oociti impregnati e gli embrioni ai sensi dell'articolo 16. Inoltre, per i gameti viene mantenuta la possibilità, a fronte delle condizioni di cui al *capoverso 2*, di concordare una durata di conservazione ancora più lunga.

<sup>135</sup> NEK-CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 52.

Ai sensi della legge vigente, gli embrioni non possono in linea di principio essere conservati ai fini riproduttivi (art. 17 cpv. 3). La conservazione è ammissibile unicamente nel caso in cui il trasferimento degli embrioni, contrariamente a quanto programmato, non venga eseguito a causa di malattia o incidente della donna e debba essere eseguito in un momento successivo<sup>136</sup>. Al contrario, ai sensi della nuova legge gli embrioni possono essere conservati alle stesse condizioni degli oociti impregnati. Il *capoverso 1* stabilisce che la conservazione degli embrioni è ammissibile se la coppia interessata dà il proprio consenso scritto e la conservazione serve a causare una futura gravidanza. Questo vale sia per i procedimenti di procreazione con DPI sia per i procedimenti senza DPI. Inoltre, nel *capoverso 1* il concetto «la coppia in cura» viene sostituito dal concetto «la coppia interessata» ai fini dell'uniformità terminologica.

L'abrogazione del divieto di crioconservazione serve, da una parte, alla protezione degli embrioni: in questo modo, in futuro gli embrioni trasferibili e in grado di svilupparsi, che non possono essere trapiantati immediatamente nell'ambito di un eSET, non dovranno più essere soppressi. Dall'altra parte, l'abrogazione va a beneficio soprattutto anche della donna interessata, in quanto potrebbe essere possibile evitare un ulteriore gravoso prelievo di oociti mediante puntazione follicolare. Per evitare utilizzi impropri, tuttavia, viene mantenuto il divieto di conservazione per fini diversi da quelli riproduttivi (art. 37 lett. f). Infine, all'autorità preposta all'autorizzazione deve essere presentato un rapporto annuale sulla conservazione e l'uso di oociti impregnati ed embrioni (art. 11 cpv. 2 lett. e).

Ai sensi della legge vigente, gli oociti impregnati possono essere conservati per un periodo massimo di cinque anni. Ai sensi della nuova legge, questo periodo di conservazione deve essere applicato anche agli embrioni (cpv. 2). Inoltre, la nuova legge accorda alla coppia interessata la possibilità di richiedere una proroga del periodo di conservazione sia degli oociti impregnati sia degli embrioni di altri cinque anni, nel caso in cui persista il desiderio di procreazione. Nella prassi, il periodo di conservazione quinquennale si è spesso rivelato troppo breve, soprattutto nel caso di coppie giovani, tanto che gli oociti impregnati o gli embrioni dovevano essere soppressi nonostante il persistere di un desiderio di procreazione. Non da ultimo nell'interesse della protezione degli embrioni è pertanto giustificabile accordare, a determinate condizioni, una proroga di questo termine.

Ai sensi del *capoverso 3*, ognuno dei due partner, in forza del proprio diritto di autodeterminazione, può revocare in qualsiasi momento per iscritto il consenso alla conservazione e all'utilizzo degli oociti impregnati o degli embrioni. In caso di revoca del consenso o alla scadenza del periodo di conservazione di cinque o dieci anni, gli oociti impregnati e gli embrioni devono essere immediatamente distrutti (cpv. 4; vengono fatte salve le norme della legge sulle cellule staminali). La donazione degli embrioni rimane inammissibile (art. 119 cpv. 2 lett. d Cost., art. 4 LPAM).

<sup>136</sup> Messaggio relativo alla legge sulla medicina della procreazione, FF 1996 III 189 e 252.

## Art. 17 Sviluppo degli embrioni

Ai sensi della nuova legge è ammesso lo sviluppo di più embrioni di quanti possono essere trapiantati immediatamente nella donna. In altre parole, non vi è più l'obbligo di trapiantare immediatamente tutti gli embrioni. Questo consente di ridurre il rischio di una gravidanza plurima e, al contempo, di aumentare la probabilità di ottenere un embrione trasferibile. La regola secondo cui possono essere sviluppati solo tanti embrioni quanti sono necessari per causare una gravidanza durante un ciclo viene pertanto abrogata. Per evitare, per quanto possibile, la creazione di embrioni soprannumerari, il *capoverso 1* mantiene l'indicazione di quanti embrioni possono essere sviluppati *al massimo* durante un ciclo di trattamento, a seconda del tipo di metodo.

Ai sensi della *lettera a*, in caso di metodo di procreazione *senza* esame del patrimonio genetico dell'embrione possono essere sviluppati al massimo *tre* embrioni per ciascun ciclo. La regola dei tre embrioni viene dunque mantenuta per il procedimento senza DPI. Ai sensi della nuova legge, tuttavia, non è più obbligatorio trasferire immediatamente, ossia nello stesso ciclo, tutti gli embrioni sviluppati. È pertanto ammissibile scegliere, fra i tre embrioni al massimo sviluppati, un embrione idoneo al trasferimento e conservare i restanti embrioni per finalità riproduttive (cfr. il commento all'art. 16). All'estero, questo procedimento (eSET) contribuisce significativamente alla riduzione di rischiose gravidanze plurime, senza compromettere in misura sostanziale le probabilità di successo del metodo (cfr. n. 1.2.3, Trasferimento di embrioni e crioconservazione). A questo proposito occorre osservare, tuttavia, che all'estero il numero di embrioni che è consentito sviluppare per ciascun ciclo non è in genere limitato.

Di contro, ai sensi della *lettera b*, in caso di metodo di procreazione *con* esame del patrimonio genetico dell'embrione, possono essere sviluppati al massimo otto embrioni per ciclo («regola degli otto embrioni»). In altre parole, la lettera b prevede per il metodo con esame dell'embrione una deroga alla regola dei tre embrioni. Il motivo di questa eccezione è il seguente: la probabilità di ottenere un embrione trasferibile è comparabilmente più bassa nel metodo di procreazione con esame del patrimonio genetico dell'embrione, in quanto un'elevata percentuale degli embrioni sviluppati è generalmente affetta dalla predisposizione genetica indesiderata (fino al 50% a seconda della malattia genetica del caso e della costituzione genetica dei genitori, cfr. allegato 2, tabella 1). Inoltre, non tutte le biopsie degli embrioni si svolgono con successo e l'embrione potrebbe quindi non essere più utilizzabile per finalità riproduttive. Se, nell'ambito di un metodo di procreazione con DPI, viene consentito lo sviluppo al massimo di otto embrioni per ciclo, la probabilità di ottenere almeno un embrione trasferibile è all'incirca pari a quella di un metodo di procreazione senza esame del patrimonio genetico in applicazione della regola dei tre embrioni. Tale probabilità è pari a circa l'80 per cento (cfr. allegato 2, tabelle 2 e 3). A queste condizioni, tutte le coppie che desiderano avere figli hanno le medesime probabilità di ottenere un embrione trasferibile, indipendentemente dal tipo di metodo di procreazione utilizzato. Al contempo, con questa distinzione del numero massimo di embrioni, il testo della legge soddisfa anche il dettame costituzionale di non sviluppare più embrioni di quanti sono necessari per il procedimento di procreazione concreto.

Nel caso in cui siano disponibili più embrioni trasferibili, analogamente al metodo senza DPI è consentito trasferire un solo embrione e conservare gli altri per un ciclo

successivo. Il divieto di conservazione degli embrioni contenuto nel *capoverso 3* viene pertanto abrogato (cfr. quanto sopra esposto relativamente all'art. 16).

### *Sulle disposizioni penali*

In tutte le disposizioni penali, le comminazioni di pena vengono adeguate alle nuove disposizioni della parte generale del CP. Le modifiche di contenuto vengono effettuate unicamente negli articoli 33, 34 e 37.

#### *Art. 33*            Esame del patrimonio genetico e selezione di gameti e di embrioni *in vitro*

L'articolo 33, nella nuova formulazione, punisce le infrazioni all'articolo 5a. Penalizza innanzitutto l'esame del patrimonio genetico di *gameti* e la loro selezione, se eseguiti al di fuori delle indicazioni ammissibili (art. 5a cpv. 1). Questo comportamento è già punibile ai sensi della legge vigente; la nuova formulazione dell'articolo 33 non apporta alcuna modifica al riguardo.

La nuova formulazione dell'articolo 33 sanziona anche l'esame di embrioni *in vitro* (DPI) ammesso ai sensi della nuova legge se questo viene eseguito senza che debba essere evitata la trasmissione ai figli della predisposizione ad una grave malattia.

Le violazioni di questa norma sono considerate un delitto e punite con la detenzione fino a tre anni o con una pena pecuniaria.

#### *Art. 34*            Applicazione senza consenso o autorizzazione

Il *capoverso 1* viene uniformato alla terminologia adottata nell'intero testo della legge («coppia interessata» anziché «coppia in cura», cfr. il commento sull'art. 16).

Il *capoverso 2* disciplina le possibili conseguenze penali per attività svolte senza l'autorizzazione prevista dalla legge. In seguito all'introduzione di nuovi obblighi di autorizzazione, questo capoverso deve essere integrato in due ambiti. Nella nuova formulazione viene punito anche chi, senza autorizzazione o in virtù di un'autorizzazione ottenuta tramite indicazioni fallaci:

- conserva embrioni *in vitro*, oppure
- prescrive analisi del patrimonio genetico di embrioni *in vitro*.

#### *Art. 37*            *Contravvenzioni*

L'assoggettamento a sanzione penale del divieto della DPI finora previsto nell'*articolo 37 lettera e* è abrogato; in base alla nuova formulazione di questa lettera, compie una contravvenzione chiunque viola l'obbligo di notifica di cui all'articolo 11a capoverso 1. È quindi punibile l'applicazione di un metodo DPI sia in assenza sia in caso di inoltrato tardivo di una notifica all'UFSP. Con ciò si intende garantire il rispetto delle condizioni di cui all'articolo 5a capoverso 2, assicurare la trasparenza della procedura ed evitare l'estensione delle indicazioni consentite.

*Art. 43a*      Disposizione transitoria concernente la modifica del ...

Considerati i rapidi sviluppi nel campo della biomedicina, appare ragionevole che il DFI presenti al Consiglio federale un primo rapporto valutativo dopo cinque anni dall'entrata in vigore dell'autorizzazione alla DPI ed elabori delle proposte per il seguito.

## **2.3                      Modifica della LEGU**

*Art. 35*

Oltre alla revisione della LPAM, la normativa proposta contiene un complemento alla LEGU. *L'articolo 35 capoverso 2 LEGU* stabilisce i compiti della Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU), che è ora ampliato dalla *lettera k*. In futuro, l'UFSP potrà fare appello a questa commissione per richiedere un parere consultivo riguardo alle indicazioni notificate nel singolo caso per le condizioni d'ammissibilità per una DPI (cfr. art. 11a cpv. 1 LPAM).

Benché la normativa proposta cerchi per quanto possibile di eliminare casi dubbi tra applicazione legittima e proibita della DPI, non si possono escludere singoli casi in cui sia vantaggioso considerare un secondo parere in relazione alla valutazione medica della malattia da diagnosticare. La CEEGU dispone delle necessarie competenze tecniche a questo proposito e investirla di questo compito costituisce pertanto la soluzione più semplice e immediata.

## **3                              Ripercussioni**

### **3.1                          Per la Confederazione**

L'introduzione della DPI comporta nuovi compiti esecutivi per la Confederazione. Nella fattispecie, si tratta di compiti permanenti da adempiere da parte dell'Amministrazione federale e attribuiti all'UFSP. Determinati compiti parziali possono essere affidati anche a terzi.

L'entità delle ripercussioni finanziarie e sull'effettivo del personale per la Confederazione dipende dal numero di metodi DPI eseguiti nonché dal numero di istituzioni che offrono la DPI e quindi al momento attuale può essere soltanto stimata. Nel seguito si parte dal presupposto di 50–100 cicli DPI all'anno e 5–10 centri FIV che offrono la DPI, nonché di un numero circa uguale di laboratori esecutivi. Il fabbisogno di personale e i beni materiali occorrenti per l'esecuzione si suddividono all'incirca come segue.

#### *Controllo dei metodi DPI*

L'UFSP rilascerà autorizzazioni soggette a tassa per i centri FIV (art. 8 cpv. 2); inoltre, rileverà le notifiche concernenti le condizioni di ammissibilità di cui all'articolo 5a capoverso 2 e ne verificherà la conformità con la legge (art. 11a cpv. 1). In caso di infrazione ordinerà le corrispondenti misure (diffida, ispezione, revoca dell'autorizzazione in caso di reiterazione). Per il trattamento delle pratiche occorre un posto al 100 per cento. Già nel 2015 si dovranno mettere a disposizione

mezzi per garantire l'esecuzione al momento dell'entrata in vigore della legge (verosimilmente nel 2016). Il posto a tempo pieno per il trattamento dovrà essere occupato dal 1° gennaio 2015 e bisognerà prevedere 180 000 franchi alla voce concernente il materiale per l'istituzione e la preparazione del monitoraggio.

Per l'esecuzione delle ispezioni dei centri FIV e dei laboratori DPI (art. 12) vanno calcolati costi annui pari a circa 20 000 franchi, che tuttavia vengono addebitati interamente ai centri FIV e ai laboratori DPI.

Gli emolumenti percepiti per le autorizzazioni e le notifiche genereranno annualmente (verosimilmente dal 2016) circa 60 000 franchi (Fipos. E1300.0001).

### *Valutazione*

L'UFSP ha il compito di valutare gli effetti della normativa DPI (art. 14a). Ciò avviene in numerose fasi, in cui di regola l'incarico di eseguire le singole fasi parziali è affidato a periti esterni. In sequenza cronologica, si tratta delle seguenti fasi parziali:

- il *monitoraggio* inizia prima dell'entrata in vigore del progetto. Oggetto del monitoraggio è il rilevamento della base di dati per le successive fasi della valutazione, in particolare concernente la prassi DPI nonché le conseguenze della normativa sulla società.
- la *valutazione formativa* viene effettuata a circa un anno dall'entrata in vigore ed esamina gli aspetti dell'ottimizzazione dell'esecuzione. Questa parte della valutazione è rilevante segnatamente per la corrispondenza delle indicazioni notificate con le condizioni di cui all'articolo 5a capoverso 2 (art. 14a cpv. 2 lett. a).
- la *valutazione sommativa* comprende una valutazione conclusiva, sistematica degli effetti della nuova normativa con risultanze per eventuali adeguamenti legislativi. Essa avrà luogo dopo circa quattro anni dall'entrata in vigore.

Per la valutazione vanno calcolati costi annui dell'ammontare di 160 000 franchi. Costi annuali per l'esecuzione della legge (in franchi):

### *Costi complessivi*

Dall'entrata in vigore della legge i costi complessivi annuali ammonteranno a circa 360 000 franchi.

## **3.2 Per i Cantoni e per i Comuni nonché per i centri urbani, gli agglomerati e le regioni di montagna**

L'attuale ripartizione dei compiti tra la Confederazione e i Cantoni non subisce nessun cambiamento. I Cantoni restano – accanto all'attuale sistema di autorizzazione per i metodi di procreazione e agli obblighi di sorveglianza associati – i soli competenti per il perseguimento e il giudizio di azioni punibili. Da ciò non risultano tuttavia significative conseguenze sul piano finanziario e del personale.

Questa legge non ha ripercussioni per i Comuni, i centri urbani, gli agglomerati e le regioni di montagna.

### **3.3 Per l'economia nazionale**

L'attuale divieto della DPI è abrogato ed è sostituito da un'autorizzazione in un quadro normativo restrittivo. Siccome le malattie genetiche, che costituiscono un'indicazione per l'applicazione di una DPI, sono rare, il numero delle coppie che farà capo a una DPI alle condizioni richieste sarà esiguo. La regolamentazione avrà quindi ripercussioni minime per l'economia nazionale svizzera. Si prevedono circa 50–100 metodi DPI all'anno che causano ogni volta costi dell'ammontare di circa 10 000–20 000 franchi, talché complessivamente si può prevedere una somma totale oscillante tra 500 000 e 2 milioni di franchi all'anno di fatturato tramite le DPI. Per il settore molto specializzato della medicina privata della procreazione si tratta nondimeno di un campo d'attività rilevante. Va inoltre ricordato che in virtù del vigente divieto, parte di questo fatturato finora è stato conseguito all'estero e che ora può essere realizzato in Svizzera.

### **3.4 Per la società**

#### **3.4.1 Per le persone disabili**

I critici temono che l'ammissione della DPI possa comportare un peggioramento della situazione delle persone disabili. La possibilità di evitare la trasmissione di malattie genetiche rafforzerebbe la discriminazione dell'invalidità o della malattia delle persone colpite, poiché la loro situazione appare evitabile (cfr. n. 1.3.2).

Anche se con la DPI è possibile evitare solo una parte molto esigua di tutte le forme di disabilità e malattia, questi timori devono essere presi in considerazione. Il progetto prevede pertanto una valutazione delle ripercussioni dei metodi sulla società (cfr. le argomentazioni sull'art. 14a). In questo modo sarà possibile individuare le ripercussioni indesiderate e, se necessario, adottare delle contromisure. A tal proposito occorre osservare che la situazione delle persone disabili non dipende unicamente dall'autorizzazione della DPI, ma è determinata da una molteplicità di fattori. Il rischio di discriminazione delle persone disabili e di atteggiamenti negativi nei loro confronti deve pertanto essere contrastato non solo con misure specificamente rivolte a questo ambito, ma nel quadro di un'ampia politica della parità, a cui la legislazione sulle pari opportunità dei disabili (nello specifico art. 8 cpv. 2 Cost. e legge del 13 dicembre 2002<sup>137</sup> sulle pari opportunità dei disabili) obbliga già oggi.

#### **3.4.2 Per la parità tra donna e uomo**

In alcuni ambienti si teme che l'ammissione della DPI non avvenga nell'interesse della prevenzione di situazioni insostenibili di stress ma per volontà di disporre del corpo della donna. L'interesse primario sarebbe l'ottenimento di oociti per scopi di ricerca o per l'economia, e il consenso delle coppie e delle donne interessate sarebbe il risultato di una pressione sociale esplicita o interiorizzata (cfr. n. 1.3.2, La DPI finalizzata alla diagnosi di malattie ereditarie).

<sup>137</sup> RS 151.3

La normativa proposta assicura per contro l'illimitato esercizio del diritto di autodecisione degli interessati. La DPI si giustifica unicamente in virtù della sofferenza da evitare ai potenziali genitori e gli interessi di terzi non entrano in linea di conto (cfr. n. il commento all'art. 5a).

### **3.5                   Altre ripercussioni**

#### **3.5.1                 Per l'assicurazione sociale malattie**

L'assunzione dei costi di una FIV con trasferimento di embrioni non ha finora fatto parte delle prestazioni obbligatorie dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie<sup>138</sup>. Dopo l'approvazione della modifica di legge, la Commissione federale delle prestazioni generali e delle questioni fondamentali verificherà se i costi di una FIV ed eventualmente anche di una DPI dovranno essere sostenuti dall'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie ed eventualmente proporranno al DFI un'opportuna modifica dell'ordinanza dipartimentale pertinente.

#### **3.5.2                 Per la libertà economica**

La regolamentazione proposta tocca la libertà economica (art. 27 Cost.) nella misura in cui autorizza metodi di DPI solo nell'ambito di condizioni restrittive. In particolare è previsto un obbligo di autorizzazione per l'esecuzione dei metodi di DPI e per i laboratori genetici, laddove è richiesto l'adempimento di determinate condizioni (segnatamente la qualifica dei medici che intendono prescrivere una DPI) e vincola l'autorizzazione a doveri (segnatamente l'obbligo di notifica). Questo intervento nella libertà economica va considerato proporzionato (cfr. n. 1.6.3).

I laboratori che eseguono l'esame genetico degli embrioni sono assoggettati a norma dell'articolo 8 capoverso 2 all'obbligo di autorizzazione conformemente all'articolo 8 capoverso 1 LEGU. Non è ancora stabilito se, in considerazione del complesso metodo DPI, si dovranno aumentare singoli requisiti in relazione all'infrastruttura e alla qualifica del direttore del laboratorio e del personale di laboratorio; d'altronde, a norma dell'articolo 8 capoverso 2 LEGU, le condizioni di autorizzazione vanno stabilite a livello d'ordinanza. Eventuali ulteriori requisiti terranno tuttavia in considerazione il principio della proporzionalità e non si discosteranno in misura sostanziale dagli attuali requisiti posti ai laboratori genetici.

#### **3.5.3                 Per l'informatica**

Il supporto informatico oggi disponibile presso l'UFSP è sufficiente per l'esecuzione della presente legge.

<sup>138</sup> Cfr. l'allegato 1 n. 3 dell'ordinanza del DFI del 29 settembre 1995 sulle prestazioni dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (Ordinanza sulle prestazioni, OPre; RS 832.112.31).

## **4 Rapporto con il programma di legislatura**

Il progetto è annunciato nel messaggio del 25 gennaio 2012<sup>139</sup> concernente il programma di legislatura 2011–2015 e nel decreto federale del 15 giugno 2012<sup>140</sup> concernente il programma di legislatura 2011–2015.

## **5 Aspetti giuridici**

### **5.1 La situazione giuridica in Svizzera**

L'esecuzione della DPI è vietata ai sensi dell'articolo 5 capoverso 3 LPAM. Nell'ambito dell'abolizione di questo divieto è necessario innanzitutto illustrare il quadro costituzionale sul quale si basa il disciplinamento della DPI. Questo riguarda, da una parte, l'interrogativo fondamentale sull'ammissibilità della DPI e, dall'altra, la domanda se, a livello costituzionale, esistano delle direttive di tipo contenutistico ai fini della sua regolamentazione, ad esempio relativamente alle indicazioni ammissibili, al numero degli embrioni da sviluppare o alla conservazione degli embrioni (n. 5.1.1). Successivamente occorre esaminare più in dettaglio le disposizioni che, a livello legislativo, sono rilevanti in correlazione all'abolizione del divieto della DPI (n. 5.1.2).

#### **5.1.1 Costituzione**

Ai fini dell'analisi della DPI in base al diritto costituzionale deve essere preso in esame in primo luogo l'articolo 119 Cost. vigente. Questo contiene, oltre ad un'attribuzione di competenza alla Confederazione, anche delle direttive concrete in merito ai contenuti che devono essere osservate per il disciplinamento normativo della DPI. In secondo luogo occorre esaminare altre norme costituzionali al fine di individuare se da esse scaturiscono altre direttive rilevanti in merito all'ammissibilità, alle indicazioni ammissibili e alle condizioni quadro della DPI.

##### **5.1.1.1 Medicina riproduttiva e ingegneria genetica in ambito umano (art. 119 Cost.)**

###### *Generale*

L'articolo 119 capoverso 1 Cost.<sup>141</sup> protegge l'essere umano dagli abusi della medicina riproduttiva e dell'ingegneria genetica. Ai fini di stabilire se e in che modo, in caso di autorizzazione della DPI, la tutela richiesta possa essere garantita, sono rilevanti nello specifico i principi indicati nell'articolo 119 capoverso 2 Cost. Questo capoverso contiene diversi obblighi e divieti che devono essere applicati nell'ambito della legislazione in materia. Fra questi figurano gli interventi nel patrimonio genetico di cellule germinali ed embrioni umani (lett. a), la maternità sostitutiva e la donazione di embrioni (lett. d), il commercio di patrimonio germinale umano e di

<sup>139</sup> FF **2012** 305, in particolare pagg. 390 e 436.

<sup>140</sup> FF **2012** 6413, in particolare pag. 6420

<sup>141</sup> Originariamente articolo 24<sup>novies</sup> Cost.; approvato con il referendum del 17 maggio 1992.

prodotti derivanti da embrioni (lett. e). Secondo la lettera g, al bambino deve essere garantito l'accesso ai dati del proprio patrimonio genetico, prescrizione importante soprattutto nell'ambito dei procedimenti con donazione di cellule seminali (tecniche eterologhe). In relazione con la regolamentazione della DPI, deve essere esaminata soprattutto la lettera c, che contiene i requisiti per l'applicazione dei procedimenti di procreazione assistita. La lettera c ha il tenore seguente:

*Le tecniche di procreazione assistita possono essere applicate solo quando non esistano altri modi per curare l'infertilità o per ovviare al pericolo di trasmissione di malattie gravi, non però per preformare determinati caratteri nel nascituro o a fini di ricerca; la fecondazione di oociti umani fuori dal corpo della donna è permessa solo alle condizioni stabilite dalla legge; fuori dal corpo della donna possono essere sviluppati in embrioni solo tanti oociti umani quanti se ne possono trapiantare immediatamente.*

Occorre inoltre tenere conto della lettera f dello stesso articolo, secondo la quale il patrimonio genetico di una persona può essere «analizzato, registrato o rivelato» soltanto con il suo consenso o in base a una prescrizione legale.

*Questione dell'ammissibilità fondamentale della DPI ai sensi dell'articolo 119 Cost.*

Se e come l'articolo 119 si esprima riguardo all'ammissibilità della DPI è una domanda a cui deve essere data risposta attraverso i metodi di interpretazione giuridici comunemente utilizzati<sup>142</sup>.

L'interpretazione letterale fornisce il seguente quadro: la DPI non viene esplicitamente menzionata nell'articolo 119 Cost. e non figura nemmeno fra le tecniche o i metodi espressamente vietati dall'articolo 119 capoverso 2. Pertanto, dal solo testo dell'articolo 119 Cost. non è possibile dedurre un divieto alla DPI.

L'interpretazione storica, sistematica<sup>143</sup> e contemporanea non forniscono alcuna indicazione concludente sull'ammissibilità della DPI. Per quanto concerne l'interpretazione storica occorre osservare che, nell'ambito della procedura di consultazione parlamentare relativa all'articolo 119 Cost. (ex art. 24<sup>novies</sup>), la DPI è stata menzionata soltanto in un intervento e, anche in quel caso, solo con un accenno<sup>144</sup>. Ciò risulta comprensibile se si considera che la consultazione risale ad un periodo (anni 1990/1991) in cui la DPI nel campo della medicina della procreazione non veniva quasi per nulla praticata. Occorre osservare che, inizialmente, il Parlamento intendeva autorizzare i procedimenti di procreazione solo ai fini della cura dell'infertilità, ma che successivamente ha acconsentito a un ampliamento dell'indicazione all'impedimento della trasmissione di una malattia grave. Da questo non è tuttavia possibile dedurre che intendesse autorizzare anche la DPI, dato che, in determinate costellazioni, la trasmissione di una malattia grave può essere evitata anche senza DPI, ad esempio attraverso una donazione eterologa del seme, una biopsia del globulo polare o (nel caso di malattie genetiche legate al sesso) attraverso la selezione di spermatozoi con un cromosoma X. In altre circostanze, questa via

<sup>142</sup> Die grammatikalische, die systematische, die historische, die zeitgemässe und die teleologische Auslegung; cfr. Ulrich Häfelin/Walter Haller/Helen Keller, Schweizerisches Bundesstaatsrecht, 8<sup>a</sup> Ed., Zurigo 2012, n. marg. 90 segg.

<sup>143</sup> Per la correlazione fra l'articolo 119 e le disposizioni relative ai diritti fondamentali della Costituzione si rimanda alle argomentazioni sugli altri diritti fondamentali e costituzionali rilevanti per la DPI.

<sup>144</sup> Boll. Uff. 1991 N 590, intervento Baerlocher.

d'uscita non è invece praticabile e la trasmissione della malattia può essere evitata solo mediante l'applicazione della DPI. Anche in seguito, in occasione dei dibattiti relativi all'articolo 5 capoverso 3 LPAM, la costituzionalità della DPI non è stata praticamente discussa<sup>145</sup>. Da una prospettiva storica occorre tuttavia sottolineare che, nell'articolo 119 capoverso 2 Cost., il legislatore di allora ha voluto vietare in modo puntuale e mirato soltanto quelle applicazioni riguardo alle quali era opinione condivisa che dovessero essere vietate<sup>146</sup>. Questo induce ad usare cautela nel desumere ulteriori divieti. Il materiale non fornisce tuttavia indicazioni su come le Camere avrebbero deciso se, all'epoca, la DPI fosse già stata tema di dibattito.

L'interpretazione teleologica, infine, considera gli obiettivi della norma. L'Assemblea federale ha approvato l'ultima parte della frase dell'articolo 119 capoverso 2 lettera c allo scopo di evitare lo sviluppo di embrioni soprannumerari e il loro utilizzo per scopi diversi da quello previsto oppure il rischio di un loro utilizzo abusivo<sup>147</sup>. Nell'ambito della DPI vengono prodotti degli embrioni che – se dall'esame genetico risultano essere portatori della predisposizione indesiderata – non vengono trasferiti nell'utero della donna e diventano pertanto soprannumerari. Sotto questo aspetto, la DPI contrasta con lo scopo dell'ultima parte della frase dell'articolo 119 capoverso 2 lettera c.

D'altro canto, tuttavia, l'articolo 119 capoverso 2 lettera c Cost. autorizza espressamente l'esecuzione di metodi di procreazione se questi ultimi hanno come scopo quello di porre rimedio all'infertilità o evitare la trasmissione di una malattia grave. Queste costituiscono nella pratica anche indicazioni frequenti per i procedimenti di DPI. Pertanto – e anche poiché la DPI viene eseguita esclusivamente nell'ambito di metodi di procreazione – appare lecito anche dedurre che i metodi di DPI che vengono eseguiti con una di queste indicazioni siano in linea con il senso e lo scopo di questa norma costituzionale e, pertanto, siano consentiti dal punto di vista teleologico.

Queste argomentazioni dimostrano che i metodi di interpretazione tradizionali forniscono, nel loro complesso, un quadro non omogeneo e non permettono di dare una risposta chiara alla domanda sull'ammissibilità della DPI ai sensi dell'articolo 119 Cost. vigente. Sulla scorta di diverse perizie e pubblicazioni giuridico-scientifiche, il Consiglio federale condivide a questo proposito e in ultima analisi

<sup>145</sup> Alcune eccezioni isolate si trovano nel Boll. Uff. **1998** N 1311, intervento Müller-Hemmi; Boll. Uff. **1998** N 1408, intervento Weber; di parere diverso Boll. Uff. **1998** N 1407, intervento Egerszegi; ancora più ampio (incostituzionalità del divieto della DPI): Boll. Uff. **1998** N 1409, intervento Gadiant; Boll. Uff. **1998** N 2955, intervento Randegger. Presumibilmente, quindi, secondo il parere delle Camere è sostanzialmente compito del legislatore decidere se la DPI debba essere autorizzata o vietata (in un ambito ristretto di indicazioni). Gli interventi effettuati nell'ambito del dibattito della LPAM non possono tuttavia essere presi in esame come interpretazioni storiche dell'art. 119 Cost.

<sup>146</sup> Cfr. l'intervento del Consigliere federale Koller, Boll. Uff. **1990** S 491.

<sup>147</sup> Messaggio relativo alla legge federale concernente la ricerca sugli embrioni soprannumerari e le cellule staminali embrionali, del 20 novembre 2002, FF **2003** 1045 segg., n. 1.4.2.2.3; Ruth Reusser/Rainer J. Schweizer, Kommentar zu Artikel 119 BV, 2<sup>a</sup> ed., Zurigo/San Gallo 2008, n. marg. 27.

l'opinione che dal vigente articolo 119 Cost. non sia desumibile alcun divieto alla DPI<sup>148</sup>.

*Indicazioni ammissibili e condizioni quadro ai sensi dall'articolo 119 Cost. per l'esecuzione della DPI*

*Indicazioni ammissibili*

Dall'interpretazione dell'articolo 119 capoverso 2 lettera c è emerso che i metodi di DPI sono ammissibili quando non vi sono altri modi per curare l'infertilità o per ovviare al pericolo di trasmissione di una malattia grave. Nello specifico, per i singoli ambiti di applicazione in cui i procedimenti di DPI vengono utilizzati (cfr. n. 1.2.4), questo significa quanto segue:

– *DPI finalizzata alla cura dell'infertilità:*

Se con la DPI fosse possibile migliorare le probabilità di successo di un trattamento contro l'infertilità nelle coppie sterili, la DPI sarebbe consentita per tale scopo. Recenti studi sembrano indicare effettivamente un vantaggio medico della DPI in questo ambito (cfr. n. 1.2.4, DPI per coppie infertili oppure per coppie fertili in età avanzata). Data questa finalità, l'esecuzione di una DPI per l'individuazione di aneuploidie sarebbe consentita in particolare per le coppie con un trascorso di ripetuti aborti o morti alla nascita.

– *DPI finalizzata ad evitare la trasmissione di una malattia grave:*

Riguardo all'esecuzione di una DPI finalizzata ad evitare la trasmissione di una malattia grave, occorre osservare che la Costituzione non esplicita ulteriormente cosa si debba intendere con il concetto di malattia *grave*. L'interpretazione di questo concetto viene lasciata al legislatore o, in singoli casi, alla prassi<sup>149</sup>. Deve tuttavia comunque trattarsi di una malattia trasmissibile; ciò significa, a seconda della malattia, che uno o entrambi i genitori devono essere portatori della relativa predisposizione.

L'articolo 119 Cost. consente inoltre, nell'ambito di una DPI finalizzata ad evitare la trasmissione di una malattia grave, di ricercare contemporaneamente la presenza di aneuploidie e di eliminare gli embrioni per i quali, sulla base del risultato dell'esame, è possibile ipotizzare la morte alla nascita o l'aborto. Già oggi vengono eseguiti conformemente alla legge esami morfologici destinati a questo scopo, tanto più che appare insensato trasferire,

<sup>148</sup> Cfr. le due perizie specifiche dell'Ufficio federale di giustizia, GAAC 60.67 (n. 4.1 alla fine e n. 6.3) e GAAC 2008.14 (pag. 201 segg.). Vedi anche Ruth Reusser/Rainer J. Schweizer, Kommentar zu Artikel 119 BV, 2<sup>a</sup> Ed., Zurigo/San Gallo 2008, cifra 30; Patrick Sutter, Wissenschaft und Ethik in der Rechtsetzung, Eine Untersuchung über die Legitimation nicht-juristischer Expertise im Rechtsetzungsverfahren am Beispiel der PID, Berna 2006, pag. 264; Mathias Kuhn, Recht auf Kinder, Der verfassungsrechtliche Schutz des Kinderwunsches, Berna 2008, pag. 376 segg.; Dominique Manai, L'embryon face au droit: une entité polymorphe à géométrie variable, in: Jusletter 19 gennaio 2009, cifra 54. Di respiro ancora più ampio e scettico sul divieto normativo della DPI dal punto di vista costituzionale è Felix Uhlmann, Gutachten zuhanden des Vereins Kinderwunsch, del 18 dicembre 2003. Di diverso parere e sostenitore di un divieto alla DPI derivante dall'art. 119 Cost. è Hermann Schmid, Aspekte des Reproduktions- und Kontrazeption-srechts, in: Festschrift Heinrich Koller, Basilea/Ginevra/Monaco 2006, pag. 87 segg.

<sup>149</sup> Cfr. Ruth Reusser/Rainer J. Schweizer, Kommentar zu Artikel 119 BV, 2<sup>a</sup> ed., Zurigo/San Gallo 2008, cifra 30.

nell'ambito di un procedimento di procreazione, embrioni che sin dall'inizio non possono portare a una nascita<sup>150</sup>.

– *Ambiti di applicazione non ammissibili:*

Sulla scorta del vigente articolo 119 Cost., non è ammissibile l'esecuzione di una DPI finalizzata al riconoscimento ad esempio di una trisomia 21 nel senso di uno screening fra le donne di età più avanzata, ma ancora *fertili*. Le trisomie non vengono generalmente trasmesse, ma rappresentano perlopiù aberrazioni cromosomiche di tipo numerico che si manifestano spontaneamente. L'applicazione della DPI a questo scopo non può essere ricondotta né all'indicazione della lotta contro l'infertilità, né all'indicazione dell'impedimento della trasmissione di una malattia grave. Inoltre, l'attuale articolo 119 Cost. vieta l'esecuzione di una DPI per la selezione del sesso senza correlazione ad una malattia, per la selezione in base ad altre caratteristiche genetiche non correlate ad una malattia o per la selezione di un «bambino salvatore».

*Condizioni quadro*

– *Numero degli embrioni da sviluppare*

L'ultima parte della frase del vigente articolo 119 capoverso 2 lettera c Cost. prescrive che, fuori dal corpo della donna, possono essere sviluppati in embrioni solo tanti oociti quanti se ne possono trapiantare immediatamente. Con questo, la Costituzione intende sostanzialmente evitare la produzione di embrioni soprannumerari nonché il loro utilizzo per scopi diversi da quello previsto<sup>151</sup>. Ne deriva una forte restrizione della prassi medica della FIV in Svizzera. Questo vale sia per i metodi di procreazione senza DPI che per quelli con DPI: se una donna desidera che le vengano impiantati solo uno o due embrioni, ai sensi del vigente articolo 119 capoverso 2 lettera c possono essere sviluppati anche solo uno o due embrioni per ciascun ciclo. In questo modo, tuttavia, la probabilità di ottenere anche un solo embrione trasferibile per ciascun ciclo si riduce drasticamente, in particolare nel caso del metodo FIV con DPI (cfr. allegato 2, tabelle 1 e 2). La produzione di tre embrioni *in vitro* è pertanto conforme alla Costituzione solo nel caso in cui la donna acconsenta sin dall'inizio a farsi impiantare (nel caso in cui tutti e tre gli oociti fecondati si sviluppino in embrioni trapiantabili) tre embrioni<sup>152</sup>.

– *Crioconservazione di embrioni*

L'ultima parte della frase dell'articolo 119 capoverso 2 lettera c limita il numero degli embrioni che possono essere sviluppati. Il relativo testo, tuttavia, non si esprime riguardo a cosa si deve fare con gli embrioni già sviluppati. Tuttavia, da questa regola sullo sviluppo degli embrioni si deduce che

<sup>150</sup> Cfr. UFG, Conciliabilità delle analisi genetiche e morfologiche degli embrioni *in vitro* con l'art. 119 cpv. 2 lett. c Cost., perizia del 15 ottobre 2007 e del 22 gennaio 2008, GAAC 2008.14, pag. 219 (cifra 53 segg.).

<sup>151</sup> Cfr. Ruth Reusser/Rainer J. Schweizer, Kommentar zu Artikel 119 BV, 2<sup>a</sup> ed., Zurigo/San Gallo 2008, cifra 27.

<sup>152</sup> Cfr. UFG, Conciliabilità delle analisi genetiche e morfologiche degli embrioni *in vitro* con l'art. 119 cpv. 2 lett. c Cost., perizia del 15 ott. 2007 e del 22 genn. 2008, GAAC 2008.14, pag. 201 segg.

essa vieta la crioconservazione degli embrioni *in vitro* se questa avviene allo scopo di evitare una rischiosa gravidanza plurima<sup>153</sup>. Anche qui viene nuovamente espresso l'obiettivo di evitare la produzione di embrioni soprannumerari e un loro utilizzo diverso da quello previsto. Tutti gli embrioni sviluppati devono essere trapiantati immediatamente. La crioconservazione degli embrioni è ammessa solo nel caso in cui gli embrioni siano stati sviluppati conformemente alla legge nell'ambito di un procedimento di procreazione ma, diversamente dal progetto iniziale, non possano essere trasferiti, ad esempio perché la donna interessata si è ammalata.

### *Conclusioni*

A conclusione di questa esposizione si osserva, relativamente alle indicazioni ammissibili ai sensi del vigente articolo 119 Cost., che è consentita l'esecuzione di una DPI per il riconoscimento della predisposizione dell'embrione a una malattia grave e per la lotta contro l'infertilità. Di contro, la DPI non è consentita per il riconoscimento di un'aneuploidia nel senso di uno screening fra le donne di età avanzata, ma ancora fertili, nonché la DPI finalizzata alla selezione del sesso senza correlazione ad una malattia, alla selezione in base ad altre caratteristiche non correlate ad una malattia o alla selezione di un «bambino salvatore». Per quanto concerne le condizioni quadro per l'esecuzione di una DPI si osserva che l'articolo 119 Cost. vigente contiene una forte restrizione del numero degli embrioni che possono essere prodotti per ciascun ciclo di fecondazione. Inoltre, gli embrioni possono essere crioconservati solo in casi eccezionali.

### **5.1.1.2 Altri diritti fondamentali e costituzionali rilevanti per la DPI**

#### *Generale*

La frase introduttiva dell'articolo 119 capoverso 2 cita espressamente tre beni giuridici la cui tutela è prioritaria nell'ambito della medicina della procreazione e dei test genetici: la dignità umana, la personalità e la famiglia. Questi tre beni sono oggi contenuti nel catalogo dei diritti fondamentali della Costituzione (art. 7, 10, 13 e 14 Cost.). All'epoca della stesura dell'articolo 119 Cost. (all'epoca articolo 24<sup>novies</sup>) questi tre beni giuridici non erano ancora espressamente definiti nella Costituzione come diritti fondamentali (la tutela della famiglia risultava comunque essere uno scopo dello Stato in base all'art. 34<sup>quinquies</sup> della vecchia Costituzione e ai sensi del diritto al matrimonio derivante dall'art. 54 della vecchia Costituzione). Essi venivano considerati, secondo la giurisprudenza del Tribunale federale, come diritto costituzionale non scritto. In occasione della revisione della Costituzione del 1999, il catalogo dei diritti fondamentali è stato concretizzato secondo la prassi del Tribunale federale e i beni giuridici da tutelare ai sensi dell'articolo 119 Cost. sono da allora contenuti nel catalogo dei diritti fondamentali della Costituzione. Nella letteratura

<sup>153</sup> UFG, Conciliabilità delle analisi genetiche e morfologiche degli embrioni *in vitro* con l'art. 119 cpv. 2 lett. c Cost., perizia del 15 ottobre 2007 e del 22 gennaio 2008, GAAC 2008.14 (pag. 201 segg.), pag. 212; DTF **119** Ia 460, consid. 11b; Messaggio relativo alla legge federale concernente la ricerca sugli embrioni soprannumerari e le cellule staminali embrionali, del 20 novembre 2002, FF **2003** 1045 segg., n. 1.4.2.2.3; Ruth Reusser/Rainer J. Schweizer, Kommentar zu Artikel 119 BV, 2<sup>a</sup> Ed., Zurigo/San Gallo 2008, cifra 33. In modo corrispondente, la LPAM vieta la conservazione degli embrioni (art. 17 cpv. 3).

specializzata vengono tuttavia presi in considerazione ulteriori diritti fondamentali in riferimento alla DPI, nello specifico l'articolo 8 capoverso 2 Cost. (Divieto di discriminazione, in particolare riguardo alle persone affette da disabilità) e l'articolo 11 Cost. (Protezione dei fanciulli). Inoltre, la DPI non tocca solo i diritti fondamentali, ma anche altre disposizioni costituzionali, ad esempio la tutela della famiglia come scopo dello Stato (art. 41 cpv. 1 lett. c e 116 cpv. 1 Cost.). La rappresentazione dei diritti menzionati può essere suddivisa come segue in base ai relativi destinatari:

- Relativamente all'*embrione* si sta discutendo sulla portata del diritto costituzionale di protezione che deriva eventualmente dal diritto fondamentale della dignità umana, dal diritto alla vita, dal divieto di discriminazione e dalla protezione dei fanciulli.
- Relativamente alla *coppia interessata* occorre rilevare in quale misura il suo desiderio di avere dei figli o di non trasmettere ai propri figli una determinata malattia genetica possa fondarsi sul diritto fondamentale alla libertà personale e sul diritto alla famiglia.
- Per quanto concerne la *protezione della società* nel suo complesso si deve considerare nello specifico una possibile protezione da tendenze eugenetiche indesiderate. Nella valutazione devono confluire innanzitutto eventuali pretese scaturenti dalla dignità umana come principio costituzionale e dal divieto di discriminazione, ma anche effetti derivanti dalla tutela della famiglia.

#### *Protezione dell'embrione in vitro derivante dai diritti fondamentali*

La domanda se già l'embrione *in vitro* rientri nella sfera di protezione dei diritti fondamentali, è stata oggetto di numerosi e ricorrenti dibattiti controversi in Svizzera, nello specifico in relazione alla garanzia della dignità umana, del diritto alla vita e alla garanzia della libertà personale. A questo riguardo viene sostenuta sia l'opinione che l'embrione goda di una protezione dei diritti fondamentali di portata pari a quella riconosciuta a una persona già nata, sia l'opinione contraria, ossia che all'embrione *in vitro*, in quanto «ammasso di cellule», non spetti alcuna protezione dei diritti fondamentali. A livello costituzionale, finora in Svizzera ha prevalso una posizione di mediazione: all'embrione *in vitro* viene effettivamente riconosciuta una certa protezione derivante dai diritti fondamentali, tanto più che un embrione non è semplicemente un oggetto. Dal momento della fecondazione, dell'unione del nucleo della cellula femminile e della cellula maschile, viene a crearsi la dotazione genetica di un nuovo essere umano che può svilupparsi dall'embrione, motivo per cui un embrione *in vitro* non può essere utilizzato a piacimento. Tuttavia, una vera e propria *titolarità* dei diritti fondamentali degli embrioni *in vitro* non è desumibile dalla Costituzione; pertanto, all'embrione *in vitro* non spetta una protezione derivante dai diritti fondamentali di portata pari a quella riconosciuta ad una persona già nata<sup>154</sup>. Questa conclusione vale per tutti i diritti fondamentali per i quali di seguito verrà illustrata la portata in riferimento alla protezione dell'embrione.

<sup>154</sup> Cfr. Regina Kiener/Walter Kälin, Grundrechte, Berna 2007, pag. 52 seg.; dalla prospettiva della protezione della personalità in base al diritto civile cfr. Dominique Manai, L'embryon face au droit: une entité polymorphe à géométrie variable, in: Jusletter 19 gennaio 2009, cifra 62; Messaggio relativo alla legge federale concernente la ricerca sugli embrioni soprannumerari e le cellule staminali embrionali (LRE), FF 2003 1045, n. 1.4.2.1.1.

*a. Portata della dignità umana (art. 7 Cost.)*

Il contenuto normativo della dignità umana non può essere determinato in modo univoco e definitivo. A questo riguardo, il Tribunale federale ha stabilito che la dignità umana è il «valore, in ultima analisi, intrinseco e intangibile dell'uomo e degli esseri umani», laddove di importanza cruciale è in particolare il «riconoscimento del singolo nel suo valore intrinseco e nella sua singolarità ed eventuale diversità»<sup>155</sup>.

L'embrione *in vitro* partecipa alla dignità umana e non può pertanto essere trattato come una semplice cosa. Questa partecipazione aumenta costantemente nel corso della gravidanza finché, dopo la nascita, il bambino arriva a godere della protezione piena della sua dignità umana. Quale sia l'entità della partecipazione che spetta all'embrione dal momento della fusione dei nuclei e dove debbano essere fissati altri eventuali confini – oltre a quelli espressamente menzionati nell'articolo 119 Cost. – nel campo della medicina riproduttiva deve essere stabilito in ultima analisi attraverso una ponderazione degli interessi<sup>156</sup>.

In considerazione dell'ammissibilità fondamentale, delle indicazioni e delle condizioni quadro della DPI, si osserva quanto segue:

– *Ammissibilità fondamentale della DPI:*

Nell'ambito della ponderazione degli interessi sopra menzionata, la partecipazione alla dignità umana dell'embrione nel suo stadio di sviluppo iniziale viene subordinata ai diritti di disporre della donna gravida, che derivano a quest'ultima dalla sua libertà personale. Questo è dimostrato nello specifico dal fatto che in Svizzera è consentita l'interruzione di gravidanza. Questa subordinazione deve valere di conseguenza anche per la DPI e la partecipazione dell'embrione alla dignità umana non può condurre a un divieto fondamentale alla DPI (cfr. il commento relativo all'interpretazione dell'art. 119 Cost. in particolare riguardo all'ammissibilità fondamentale della DPI).

– *Indicazioni ammissibili:*

A fronte della situazione conflittuale fra il diritto di protezione, derivante dalla dignità umana, dell'embrione *in vitro* e la libertà personale della coppia interessata, l'articolo 119 Cost. prescrive espressamente le indicazioni ammissibili per l'esecuzione di un metodo di procreazione (infecondità e impedimento della trasmissione di una grave malattia). In questo modo, questa norma costituzionale chiarisce che l'utilizzo del metodo di procreazione adempie al diritto di protezione dell'embrione nell'ambito di queste indicazioni. Ne consegue che, nel quadro delle medesime indicazioni e nell'osservanza della dignità umana come diritto fondamentale e come principio costituzionale, l'esecuzione di una DPI debba essere ammissibile. Altrimenti dall'interpretazione dell'articolo 119 Cost. sarebbe scaturito un divieto della DPI indipendentemente dall'indicazione scelta.

<sup>155</sup> DTF 132 I 49, consid. 5.1.

<sup>156</sup> Cfr. messaggio relativo alla legge federale concernente la ricerca sugli embrioni soprannumerari e le cellule staminali embrionali (LRE), FF 2003 1045, n. 1.4.2.1.1, con ulteriori rimandi.

In riferimento alle altre possibili indicazioni per i procedimenti di DPI (impedimento di aneuploidie, selezione di un «bambino salvatore», selezione del sesso senza correlazione a una malattia o altri tipi di selezione persino privi di rilevanza per la salute), dalla dottrina secondo cui l'embrione partecipa alla dignità umana non è possibile desumere alcuna risposta concreta alla domanda sull'ammissibilità di queste indicazioni. Già la dignità umana non è, di per sé, un concetto nettamente circoscritto, tanto meno lo è la partecipazione alla dignità umana che spetta all'embrione *in vitro*<sup>157</sup>. La decisione su quali indicazioni debbano essere ammissibili rimane pertanto compito del legislatore oppure, nel quadro di una modifica della Costituzione, del legislatore costituzionale. Questi devono effettuare (eventualmente modificando l'articolo 119 Cost.) le necessarie ponderazioni e precisare gli effetti della dignità umana nel campo della medicina della procreazione<sup>158</sup>.

– *Condizioni quadro:*

Nell'ambito di qualunque trattamento degli embrioni *in vitro* occorre tenere presente che essi partecipano alla dignità umana e sono senza ombra di dubbio meritevoli di protezione. Questa partecipazione alla dignità umana implica che gli embrioni non possano essere prodotti in quantità non necessarie oppure essere esposti ad un rischio senza fondato motivo. Nei casi che ammettono una DPI, gli embrioni devono essere trattati con la massima cura possibile ed occorre garantire che non vengano successivamente utilizzati per altri scopi non consentiti.

Gli embrioni possono essere prodotti solo allo scopo di soddisfare un desiderio di procreazione. Tutti gli altri scopi di produzione di embrioni contrastano con la loro partecipazione alla dignità umana. Anche la crioconservazione degli embrioni deve servire prima di tutto a giungere a una gravidanza successiva. Se il desiderio di gravidanza successiva dovesse venire meno nella coppia interessata, occorre definire regole chiare a livello legislativo per quanto riguarda i contenuti e il procedimento su ciò che può accadere all'embrione.

*b. Portata del diritto alla vita (art. 10 cpv. 1 Cost.)*

Il diritto fondamentale alla vita tutela, in quanto caratteristica determinante della libertà personale, la vita del singolo individuo. Nondimeno nel diritto costituzionale svizzero non è stata chiarita la questione di quando, nel corso dello sviluppo della vita umana, tale tutela trova applicazione (essa include anche i primi stadi della vita umana prenatale?) e come debba essere configurata<sup>159</sup>. Il fatto che il diritto alla vita in caso di embrioni *in vitro* non sia garantito nella stessa misura di quello accordato alle persone già nate è dimostrato ad esempio dall'articolo 119 capoverso 2 lettera d Cost. che esclude espressamente e in ogni caso la donazione di embrioni e dunque anche quella degli embrioni (sani) soprannumerari<sup>160</sup>. Occorre inoltre tenere conto

<sup>157</sup> Cfr. Bernhard Rütsche, Rechte von Ungeborenen auf Leben und Integrität, Zurigo/San Gallo 2009, pag. 338 segg.

<sup>158</sup> Cfr. UFG, Medicina della procreazione. Statuto costituzionale degli embrioni, perizia del 17 novembre 1995, GAAC 60.67, dal n. 3.1.a alla fine.

<sup>159</sup> Cfr. Jörg Paul Müller/Markus Schefer, Grundrechte in der Schweiz, 4<sup>a</sup> Ed., Berna 2008, pag. 46; Bernhard Rütsche, Rechte von Ungeborenen auf Leben und Integrität, Zurigo/San Gallo 2009, pag. 242 seg. con ulteriori rimandi, e pag. 265.

<sup>160</sup> Cfr. in proposito il messaggio relativo LRE, FF 2003 1045, n. 1.4.2.1.2.

dell'ammissibilità dell'interruzione di gravidanza, dalla quale emerge che il diritto alla vita persino per gli embrioni *in vivo* (significativamente più sviluppati rispetto agli embrioni *in vitro*) ammette delle eccezioni. Dal diritto alla vita non è pertanto possibile evincere nulla né riguardo alla questione dell'ammissibilità della DPI, né riguardo alla questione della configurazione delle sue indicazioni e delle condizioni quadro. Questo vale tuttavia solo nel rispetto del presupposto di base che la DPI non abbia sul bambino nato alcun effetto che possa metterne in pericolo la vita. Se l'esecuzione della DPI determinasse nel bambino nato da essa una malattia o una disabilità potenzialmente mortali, dovrebbe essere vietata ai sensi dell'articolo 10 capoverso 1 Cost.<sup>161</sup>

*c. Portata del divieto di discriminazione, della libertà personale e della protezione dei fanciulli (art. 8 cpv. 2, art. 10 cpv. 2 e art. 11 Cost.)*

L'articolo 8 capoverso 2 Cost. vieta trattamenti ingiusti sulla base di determinate caratteristiche, in particolare sulla base di menomazioni fisiche, mentali o psichiche. La libertà personale in virtù dell'articolo 10 capoverso 2 Cost. comprende anche il diritto all'integrità fisica, di rilevanza per l'embrione *in vitro*. L'articolo 11 Cost. ribadisce questo principio e riconosce ai fanciulli e agli adolescenti il diritto a una particolare protezione della loro incolumità e alla promozione del loro sviluppo. Per tutti questi diritti valgono tuttavia le argomentazioni esposte all'inizio relativamente alla protezione dell'embrione derivante dai diritti fondamentali, ossia l'embrione *in vitro* non è titolare di diritti fondamentali, cosicché da questi diritti non è possibile dedurre alcuna pretesa dell'embrione<sup>162</sup>. Solo l'effetto anticipatorio menzionato per il diritto alla vita ha una certa rilevanza anche in questo contesto. Il diritto all'integrità fisica di un bambino generato da un procedimento di DPI ha come conseguenza il fatto che la DPI dovrebbe essere vietata nel caso in cui, successivamente, avesse effetti dannosi sulla vita del bambino.

### *Conclusioni*

A conclusione di questa esposizione si osserva che i singoli diritti fondamentali che possono essere invocati ai fini alla tutela dell'embrione non vietano l'esecuzione di una DPI. Anche per quanto concerne le indicazioni ammissibili e le condizioni quadro della DPI non è possibile evincere da essi delle pretese concrete; occorre comunque tenere conto del fatto che, nell'ambito dei procedimenti di DPI (come pure nell'ambito dei procedimenti di FIV senza DPI) non è consentito sviluppare un numero di embrioni a piacere, ma soltanto quanti sono necessari per l'esecuzione del procedimento.

<sup>161</sup> Cfr. Bernhard Rütscbe, Rechte von Ungeborenen auf Leben und Integrität, Zurigo/San Gallo 2009, pag. 280 seg., 516 seg.; Patrick Sutter, Wissenschaft und Ethik in der Rechtsetzung, Eine Untersuchung über die Legitimation nicht-juristischer Expertise im Rechtsetzungsverfahren am Beispiel der PID, Berna 2006, pag. 235.

<sup>162</sup> In riferimento al divieto di discriminazione, anche l'articolo 119 CP dovrebbe essere considerato come discriminante nella misura in cui, dopo l'esecuzione di una diagnosi prenatale, a causa di una malformazione dell'embrione sia consentito eseguire un'interruzione di gravidanza.

## *Protezione della coppia interessata derivante dai diritti fondamentali*

### *a. Portata della libertà personale (art. 10 cpv. 2 Cost.)*

Il diritto fondamentale alla libertà personale tutela nello specifico, ai sensi del testo dell'articolo 10 capoverso 2 Cost., l'integrità fisica e psichica nonché la libertà di movimento. L'ulteriore portata della libertà personale è stata precisata dalla giurisprudenza del Tribunale federale. Come principio fondamentale, il Tribunale federale ha stabilito che, con il concetto di libertà personale, siano da intendersi tutte le manifestazioni elementari dello sviluppo della personalità<sup>163</sup>. Ai sensi della tutela dell'autoaffermazione individuale sono da intendersi anche la libertà di disporre del proprio corpo e la libertà di organizzare la propria vita, concetti in cui ricadono anche le questioni relative alla procreazione<sup>164</sup>. In base alla giurisprudenza del Tribunale federale, nell'ambito della libertà personale è pertanto tutelato anche il desiderio di avere figli e l'accesso ai metodi di procreazione con assistenza medica<sup>165</sup>.

Riguardo al desiderio, rilevante per la DPI, di avere un figlio naturale che non presenti una determinata caratteristica genetica, si osserva quanto segue:

La libertà personale non riguarda tutte le manifestazioni dello sviluppo della personalità, ma soltanto le manifestazioni *elementari*. Se uno o entrambi i genitori presentano una predisposizione genetica ad una malattia grave, il desiderio di non trasmettere questa malattia grave al proprio figlio corrisponde, sicuramente, a una manifestazione elementare dello sviluppo della personalità dei genitori. La stessa cosa vale per una DPI finalizzata al riconoscimento di un'aneuploidia oppure alla selezione di un «bambino salvatore». Di contro, nel caso di una DPI mirata alla selezione di una caratteristica genetica non rilevante per la salute si pone la domanda se ciò sia ancora da considerarsi una manifestazione elementare dello sviluppo della personalità della coppia interessata. Secondo la giurisprudenza del Tribunale federale, la libertà personale non è assimilabile ad una libertà d'azione generale, per cui il singolo non può appellarsi «contro ogni atto statale che influisce sull'organizzazione della vita personale»; inoltre, la libertà personale «non mette al riparo da qualsivoglia disagio fisico o psichico»<sup>166</sup>. La portata, nel caso concreto, della tutela della libertà personale in riferimento al desiderio dei genitori di generare un figlio con determinate caratteristiche genetiche deve essere in ultima istanza decisa dal legislatore.

I diritti della coppia interessata derivanti dal diritto fondamentale alla libertà personale riguardano tuttavia anche alcuni aspetti dell'esecuzione pratica della DPI. Dal principio fondamentale dell'integrità fisica e psichica deriva nello specifico il diritto ad un procedimento che gravi il meno possibile sulla donna interessata. Ad esempio devono essere evitati prolungamenti del procedimento e ulteriori stimolazioni ormonali in contrasto con lo standard medico, cosa che, nell'ambito della DPI, costituisce un'argomentazione a favore dello sviluppo di più di tre embrioni per ciclo e

<sup>163</sup> DTF **130** I 16, consid. 5.2.

<sup>164</sup> Rainer J. Schweizer, Kommentar zu Artikel 10 BV, 2<sup>a</sup> ed., Zurigo/San Gallo 2008, cifra 25 segg.

<sup>165</sup> DTF **119** Ia 460 e **115** Ia 234, in cui il Tribunale federale sentenziava, già prima dell'entrata in vigore dell'articolo 119 Cost., che un divieto generale all'inseminazione eterologa e alla FIV non è conciliabile con la libertà personale. Esaustivo a questo riguardo è il messaggio LPAM, FF **1996** III 189, n. 22.03.

<sup>166</sup> Giovanni Biaggini, Bundesverfassung der Schweizerischen Eidgenossenschaft, Zurigo 2007, Kommentar zu Artikel 10, cifra 22; DTF **130** I 369, consid. 2.

dell'autorizzazione alla loro crioconservazione<sup>167</sup>. Inoltre, dalla tutela dell'autodeterminazione individuale deriva che la coppia interessata debba essere informata su qualunque passaggio del procedimento che comprometta i suoi diritti in qualsivoglia forma e debba fornire il proprio consenso.

*b. Portata dei diritti fondamentali riguardanti la famiglia (art. 13 cpv. 1 e art. 14 Cost.)*

L'art. 14 Cost. tutela il diritto di una coppia sposata a fondare una famiglia<sup>168</sup>. Ai sensi dell'articolo 14 Cost., e in associazione ai diritti derivanti dall'articolo 10 capoverso 2 Cost., i coniugi possono pertanto in linea di principio far valere un diritto all'utilizzo dei metodi della medicina della procreazione. Tali metodi comprendono anche la DPI.

Il concetto di famiglia ai sensi dell'articolo 13 capoverso 1 Cost., al contrario, comprende anche forme relazionali come le famiglie monoparentali, le famiglie allargate, i figli nati fuori dal matrimonio o anche le convivenze, ma non le coppie omosessuali<sup>169</sup>. Tale concetto si estende oltre il concetto di famiglia menzionato negli articoli 14 e 119 Cost., che comprende solo la famiglia biparentale (fondata sul matrimonio). Le coppie eterosessuali non sposate possono comunque fondare il loro diritto alla creazione di una famiglia e all'utilizzo dei metodi della medicina della procreazione fondandosi sull'articolo 10 capoverso 2 in combinato disposto con l'articolo 13 capoverso 1 Cost.<sup>170</sup>

*c. Conclusioni*

Dalle norme rilevanti per la tutela dei diritti fondamentali della coppia interessata deriva un diritto basilare all'esecuzione dei procedimenti di DPI, perlomeno nella misura in cui la DPI viene eseguita per finalità rilevanti per la salute. Quale portata abbia in ultima analisi questo diritto deve essere accertato nell'ambito di una ponderazione degli interessi insieme alle disposizioni che tutelano l'embrione e la società. Inoltre, le condizioni quadro dei procedimenti devono essere definite in modo tale che la coppia interessata subisca il minor disagio possibile.

*Protezione della società*

*a. Portata della dignità umana come principio costituzionale (art. 7 Cost.)*

La dignità umana non ha solo una componente di diritto fondamentale, ma anche un'importante funzione come principio di base avente validità per l'intero ordinamento costituzionale. A questo proposito, la dignità umana, secondo la giurisprudenza del Tribunale federale, ha il carattere di un «principio conduttore per qualun-

<sup>167</sup> Anche qui tuttavia, con l'ultima parte della frase dell'articolo 119 capoverso 2 lettera c Cost., il legislatore costituzionale ha tracciato un confine e limitato la libertà personale.

<sup>168</sup> Cfr. Regina Kiener/Walter Kälin, Grundrechte, Berna 2007, pag. 168.

<sup>169</sup> Stephan Breitenmoser, Kommentar zu Artikel 13 BV, 2<sup>a</sup> ed., Zurigo/San Gallo 2008, cifra 24; Giovanni Biaggini, Bundesverfassung der Schweizerischen Eidgenossenschaft, Kommentar zu Artikel 13, cifre 6 e 8.

<sup>170</sup> Fino ad oggi, il Tribunale federale ha considerato la questione dell'accesso ai metodi della procreazione con assistenza medica solo dalla prospettiva della libertà personale, cfr. DTF 115 Ia 234, 119 Ia 460. Relativamente alla portata dell'articolo 8 della Convenzione europea dei diritti dell'uomo (Convenzione europea del 4 novembre 1950 per la salvaguardia dei diritti dell'uomo e delle libertà fondamentali, CEDU, RS 0.101) cfr. n. 1.8.2.

que attività statale» e serve, come fondamento dei diritti di libertà, alla loro interpretazione e concretizzazione<sup>171</sup>. In questo contesto la Confederazione vuole sostenere una forma di società in cui le persone possano convivere in modo rispettoso della dignità<sup>172</sup>. Al contempo, la dignità umana rimane un valore astratto che difficilmente può essere definito in termini positivi. Solo attraverso la sua negazione, infatti, esso assume contorni più nitidi: intima di fermarsi là dove la natura umana viene negata<sup>173</sup>. Un'emarginazione per mano dello Stato delle persone che vivono con malattie o disabilità di origine genetica contrasterebbe pertanto con la dignità umana in quanto principio costituzionale. Nel contesto delle diverse forme di eugenetica (cfr. n. 1.3.1, DPI ed eugenetica), risulta tuttavia molto difficile tracciare un confine. Poiché – come nel caso della DPI desiderata dai genitori e qui discussa – si tratta della valutazione di richieste individuali e non di procedimenti obbligatoriamente prescritti dallo Stato, la limitazione dei desideri genitoriali basata sulla dignità umana come principio costituzionale deve tuttavia essere respinta<sup>174</sup>.

*b. Portata del divieto di discriminazione (art. 8 cpv. 2 Cost.)*

L'articolo 8 capoverso 2 Cost. vieta trattamenti ingiusti sulla base di determinate caratteristiche. Relativamente alle caratteristiche rilevanti per la salute, come quelle che rivestono un ruolo di primo piano nella DPI, nel valutare se sussista una discriminazione occorre considerare anche il rischio di stigmatizzazione e di esclusione sociale delle persone che vivono già con queste caratteristiche<sup>175</sup>.

Una discriminazione si verificherebbe se la società, dall'autorizzazione della DPI, traesse la conclusione che la nascita di persone con determinate caratteristiche genetiche sia in linea di massima da evitare. Questo porterebbe alla stigmatizzazione di queste persone e aprirebbe la strada ad un'esclusione discriminatoria di determinate prestazioni assistenziali. Nell'ambito della valutazione sull'autorizzazione della DPI, relativamente al divieto di discriminazione devono pertanto essere considerati i seguenti aspetti:

- La decisione di eseguire una DPI non può in nessun caso essere prescritta per legge. Se la legge stabilisse che, nel caso di determinate costellazioni genetiche, debba essere eseguita una DPI, questo dovrebbe essere considerato (a prescindere dalla violazione dei diritti alla personalità della coppia interessata) una stigmatizzazione di quelle persone che già oggi vivono con la stessa caratteristica genetica. La scelta di eseguire una DPI (a fronte del soddisfacimento di determinati presupposti) deve pertanto rimanere una decisione libera e personale della coppia interessata, non solo nell'ottica di garantire la libertà personale, ma anche dalla prospettiva del divieto di discriminazione.
- Nell'autorizzare la DPI occorre garantire che le persone che vivono con le caratteristiche genetiche rilevanti per la salute e per le quali, in futuro, sarà

<sup>171</sup> DTF **132** I 49, consid. 5.1.

<sup>172</sup> Philippe Mastronardi, Kommentar zu Artikel 7 BV, 2<sup>a</sup> ed., Zurigo/San Gallo 2008, n. marg. 39.

<sup>173</sup> Philippe Mastronardi, Menschenwürde als materielle «Grundnorm» des Rechtsstaates?, in: Verfassungsrecht der Schweiz, Thürer/Aubert/Müller (a cura di), Zurigo 2001, n. marg. 22.

<sup>174</sup> Bernhard Rüttsche, Eugenik und Verfassung, Regulierung eugenischer Wünsche von Eltern im freiheitlichen Rechtsstaat, ZBl 6/2010, pag. 297 segg., 317.

<sup>175</sup> Cfr. DTF **130** I 352, consid. 6.1.2.

consentita una DPI continueranno a ricevere dalla società l'assistenza che spetta loro di diritto. Inoltre, questo diritto (a condizione che si tratti di disabilità) corrisponde anche al compito derivante dall'articolo 8 capoverso 4 Cost. di prevedere, a livello legislativo, provvedimenti per eliminare svantaggi esistenti nei confronti dei disabili<sup>176</sup>.

*c. Portata delle norme per la tutela della famiglia  
(art. 41 cpv. 1 e art. 116 cpv. 1 Cost.)*

L'articolo 119 capoverso 2 Cost. menziona, nella sua frase introduttiva, la tutela della famiglia come uno degli elementi a cui il legislatore deve dedicare un'attenzione particolare nell'ambito della medicina della procreazione. A questo riguardo, ad essere posto in primo piano non è tanto l'aspetto giuridico fondamentale del diritto alla famiglia, quanto piuttosto la tutela della famiglia come istituzione sociale. In quanto tale, la famiglia è un elemento centrale anche nell'articolo 41 capoverso 1 Cost. (protezione e promozione delle famiglie quali comunità di adulti e bambini) e nell'articolo 116 capoverso 1 Cost. (considerazione dei bisogni della famiglia da parte della Confederazione nell'adempimento dei suoi compiti).

I motivi addotti per la tutela della famiglia nell'articolo 119 Cost. valgono alla stessa maniera per tutti i procedimenti di FIV indipendentemente dal fatto che vengano effettuati in associazione a una DPI. La famiglia come forma fondamentale della convivenza sociale deve essere protetta nella sua composizione da singole possibili manifestazioni della medicina della procreazione (in particolare scissione della genitorialità, autorizzazione alla procreazione assistita per coppie omosessuali, procreazione dopo la morte di un genitore)<sup>177</sup>. Inoltre è necessario garantire il diritto del bambino nato da un trattamento di FIV, esattamente come il diritto dei bambini generati naturalmente, di avere un padre e una madre e di crescere in seno ad una famiglia. La protezione e la promozione della famiglia si fonda sull'articolo 41 capoverso 1 lettera c Cost. ed è compito della Confederazione e dei Cantoni; tuttavia, ai sensi di quest'articolo, la famiglia è un concetto aperto e comprende anche famiglie monoparentali come pure comunità analoghe al matrimonio (anche omosessuali) che, secondo la volontà del legislatore, non devono avere accesso alla medicina della procreazione. Tutti questi punti non vengono pregiudicati dal procedimento di FIV con DPI più di quanto vengano pregiudicati dal procedimento di FIV senza DPI e il fatto che la DPI, in caso di rischi genetici, aiuti i genitori ad avere un figlio naturale, va non da ultimo a beneficio anche della protezione della famiglia ai sensi dell'articolo 119 Cost. Dalla protezione della famiglia come forma fondamentale della convivenza sociale non può pertanto essere ricavato alcun elemento contrario all'ammissibilità della DPI e non sono nemmeno identificabili affermazioni relative alle indicazioni ammissibili e alle condizioni quadro.

*Conclusioni*

A conclusione di questa esposizione si osserva che le norme costituzionali che perseguono la tutela della nostra società e della famiglia non vietano l'esecuzione della DPI. Da esse, comunque, si evince che l'esecuzione dei procedimenti di DPI

<sup>176</sup> Cfr. Patrick Sutter, *Wissenschaft und Ethik in der Rechtsetzung. Eine Untersuchung über die Legitimation nicht-juristischer Expertise im Rechtsetzungsverfahren am Beispiel der PID*, Berna 2006, pag. 243 segg. e 321 segg.

<sup>177</sup> Ruth Reusser/Rainer J. Schweizer, *Kommentar zu Artikel 119 BV*, 2<sup>a</sup> ed., Zurigo/San Gallo 2008, n. marg. 17.

non può essere prescritta a livello statale e che le persone che vivono con caratteristiche genetiche rilevanti per la DPI devono continuare a ricevere l'assistenza statale completa che spetta loro.

### **5.1.1.3 Risultato dell'analisi in base al diritto costituzionale**

Come risultato dell'analisi della DPI in base al diritto costituzionale occorre innanzitutto affermare che, secondo l'interpretazione vigente, gli embrioni *in vitro* partecipano alla dignità umana e non possono pertanto essere trattati come semplici cose.

Dall'articolo 119 Cost. risulta nello specifico che la DPI è ammissibile solo per evitare la trasmissione di una grave malattia o per contrastare l'infertilità. Nell'ambito dell'articolo 119 Cost. vigente non sono ammesse altre indicazioni. Inoltre, questo articolo contiene una limitazione molto forte del numero degli embrioni che possono essere sviluppati per ciascun ciclo di trattamento e consente la conservazione degli embrioni solo in situazioni eccezionali.

Da un punto di vista costituzionale, nell'autorizzare la DPI occorre garantire inoltre che la decisione sulla sua esecuzione venga presa sempre dalla coppia interessata e che non sussista alcuna costrizione per le coppie con determinate costellazioni genetiche ad eseguire una DPI. Inoltre, lo Stato deve continuare a garantire l'assistenza alle persone che vivono con le caratteristiche genetiche rilevanti per la salute e per le quali è consentita una DPI, nonché prevedere misure per eliminare eventuali svantaggi.

Nell'ambito di una modifica dell'articolo 119 Cost. finalizzata ad ampliare lo spettro di indicazioni ammissibili, è compito del legislatore valutare quali indicazioni siano conciliabili con la partecipazione dell'embrione alla dignità umana e con la dignità umana come principio costituzionale.

## **5.1.2 Legislazione federale**

### **Legge sulla medicina della procreazione**

Le disposizioni della LPAM rilevanti nell'ambito dell'autorizzazione della DPI e le modifiche necessarie vengono menzionate e illustrate nel numero 2.

### **Legge federale sugli esami genetici sull'essere umano**

Pur essendo eseguita nell'ambito di un metodo di procreazione, la DPI implica tuttavia in particolare un esame genetico degli embrioni. Si pone pertanto l'interrogativo dell'applicabilità della LEGU.

La LEGU è entrata in vigore oltre sei anni dopo la LPAM e, nel suo messaggio sulla LEGU, il Consiglio federale ha indicato che, riguardo a questa questione, la LPAM deve essere considerata una legislazione speciale; il disciplinamento della DPI non è materia di discussione nell'ambito della LEGU<sup>178</sup>. La LEGU si riferisce infatti esclusivamente agli esami genetici sulle persone nate o sui feti nel corso della gravi-

<sup>178</sup> FF 2002 6561, n. 2.1.3 (riguardo alla lett. f) e 2.3.3 alla fine.

danza (diagnosi prenatale), ma non agli esami sugli embrioni extracorporali effettuati prima della gravidanza.

Nell'ambito dell'autorizzazione della DPI attraverso una revisione della LPAM è necessario chiarire questa correlazione con la LEGU. Questo riguarda in particolare la domanda se l'esame genetico degli embrioni *in vitro* (come tutti gli altri esami genetici effettuati sulle persone) debba essere eseguito solo nei laboratori che dispongono di un'autorizzazione dell'UFSP per tale scopo (cfr. le argomentazioni sull'art. 6a capoverso 1 lettera f, art. 6b e art. 8 capoverso 3).

### 5.1.3 Interventi parlamentari a livello federale

Il divieto della DPI e le condizioni quadro relative al procedimento di fertilizzazione in vitro, in particolare la limitazione a un massimo di tre embrioni a ciclo da sviluppare e il divieto di crioconservazione, hanno condotto ripetutamente a interventi e intense discussioni parlamentari:

- ancora prima dell'entrata in vigore della LPAM, il 28 novembre 2000 la consigliera nazionale Barbara Polla ha presentato l'*iniziativa parlamentare* «Autorizzazione della diagnostica preimpianto in caso di rischio grave»<sup>179</sup>. La commissione incaricata dell'esame preliminare ha chiesto che non venisse dato seguito all'iniziativa e ha trasmesso una mozione dello stesso tenore.<sup>180</sup> Sia l'iniziativa che la mozione sono state respinte dal Consiglio nazionale, sebbene nel caso della mozione l'esito sia stato relativamente incerto, con 74 voti contro 83<sup>181</sup>;
- con una *mozione* del 20 giugno 2002<sup>182</sup> il consigliere nazionale Felix Gutzwiller ha chiesto la modifica dell'articolo 42 capoverso 2 nonché l'abrogazione dell'articolo 5 capoverso 3 LPAM. Per quanto concerne quest'ultimo, nel suo parere il Consiglio federale ha rimandato al dibattito e al rifiuto dell'iniziativa parlamentare Polla, chiedendo che la mozione venisse trasformata in un postulato. La mozione, pendente da più di due anni, è stata tolta dal ruolo il 18 giugno 2004;
- il 2 ottobre 2002 la consigliera agli Stati Christiane Langenberger ha depositato l'*interpellanza* «Ricerca sulle cellule staminali e diagnostica preimpianto. Ambiguità giuridico-politiche?»<sup>183</sup>. Nella sua risposta a questa interpellanza, il Consiglio federale ha dichiarato di non voler restare a lungo estraneo alla tematica della DPI;
- il 19 marzo 2004, il consigliere nazionale Felix Gutzwiller ha depositato l'*iniziativa parlamentare* «Diagnostica preimplantatoria. Autorizzazione»<sup>184</sup>. La commissione incaricata dell'esame preliminare ha chiesto di non dare seguito all'iniziativa, presentando il 2 settembre 2004 la mozione «Approvazione della diagnostica preimplantatoria»<sup>185</sup>, accolta dal Consiglio nazionale

<sup>179</sup> Iniziativa parl. 00.455

<sup>180</sup> Mozione 01.3647

<sup>181</sup> Boll. Uff. 2002 N 345 segg.

<sup>182</sup> Mozione 02.3335

<sup>183</sup> Interpellanza 02.3550

<sup>184</sup> Iniziativa parl. 04.423

<sup>185</sup> Mozione 04.3439

nel giugno del 2005 con 92 voti contro 63<sup>186</sup> e dal Consiglio degli Stati nel dicembre del 2005 con 24 voti contro 18<sup>187</sup>. La mozione incarica il Consiglio federale di elaborare una regolamentazione che consenta l'adozione della DPI e ne definisca le condizioni quadro;

- facendo riferimento a questa mozione, il 24 marzo 2006 la consigliera nazionale Pia Hollenstein ha depositato l'*interpellanza* «Questioni aperte sulla diagnostica preimpianto»<sup>188</sup>. Nella sua risposta del 24 maggio 2006, il Consiglio federale ha accennato al fatto che in vista dei lavori preparatori in corso per la nuova legislazione non era ancora possibile fare affermazioni concrete in merito ad aspetti di dettaglio;
- con la *mozione* «Riduzione delle gravidanze plurime in utero e in vitro»<sup>189</sup> del 6 ottobre 2006, il consigliere nazionale Felix Gutzwiller ha chiesto l'abrogazione delle disposizioni contenute nella Costituzione e nella LPAM che prevedono la possibilità di sviluppare *in vitro* soltanto un numero di oociti ed embrioni tale da poter essere impiantato nella donna nello stesso ciclo di fecondazione. L'obiettivo della mozione consiste nell'evitare gravidanze plurigemellari attraverso una selezione. Nel suo parere del 29 novembre 2006, il Consiglio federale ha chiesto di respingere la mozione, dichiarando di non essere disposto ad accettare a quella data un mandato vincolante per l'abrogazione dell'articolo 119 capoverso 2 lettera c Cost. ultima parte della frase (divieto di sviluppare in embrioni, fuori dal corpo della donna, più oociti umani di quanti se ne possono trapiantare immediatamente). L'intervento è stato tolto dal ruolo il 6 dicembre 2007, perché nel frattempo l'autore della mozione si era dimesso dal Consiglio;
- con l'*interpellanza* «Autorizzazione della diagnostica preimpianto. Stato dei lavori»<sup>190</sup> del 19 dicembre 2008, il consigliere agli Stati Felix Gutzwiller ha chiesto al Consiglio federale le tempistiche per l'avvio della procedura di consultazione sulla modifica della LPAM e i motivi del ritardo. Nella sua risposta del 18 febbraio 2009, il Consiglio federale ha comunicato di avere appena conferito l'incarico di avviare la procedura di consultazione e che il lieve ritardo della procedura di consultazione è dovuto alle questioni etiche complesse e delicate relative alla DPI.

#### 5.1.4 Legislazione cantonale

L'articolo 119 Cost. sulla medicina riproduttiva e l'ingegneria genetica in ambito umano assegna alla Confederazione una competenza con effetto derogatorio a posteriori. Le norme federali in materia di medicina riproduttiva, di esami genetici sull'uomo e di ricerca sulle cellule embrionali staminali emanate su queste basi non lasciano margini di manovra ai Cantoni, fatta eccezione per i compiti di ordine esecutivo, per l'emanazione di una legislazione di più vasta portata nel settore della DPI.

<sup>186</sup> Boll. Uff. **2004** N 908 segg.

<sup>187</sup> Boll. Uff. **2005** S 1122 segg.

<sup>188</sup> Interpellanza 06.3141

<sup>189</sup> Mozione 06.3585

<sup>190</sup> Interpellanza 08.4042

## 5.2 **Compatibilità con gli impegni internazionali della Svizzera**

Sulla compatibilità con il diritto europeo e la Convenzione del Consiglio d'Europa si rinvia ai chiarimenti esposti nel numero 1.8.2.

Né l'ONU<sup>191</sup> o l'UNESCO<sup>192</sup> né l'OMS conoscono, nei loro patti, dichiarazioni o risoluzioni disposizioni che vanno oltre il diritto costituzionale elvetico in materia o che non ammetterebbero la DPI alle condizioni quadro e alle indicazioni adottate nel presente avamprogetto.

## 5.3 **Subordinazione al freno alle spese e conformità alla legge sui sussidi**

Il progetto non prevede né spese uniche o ricorrenti di un importo tale per cui diverrebbe rilevante l'articolo 159 capoverso 3 lettera b Cost., né contempla aiuti finanziari o indennizzi ai sensi della legge del 5 ottobre 1990 sui sussidi<sup>193</sup>.

## 5.4 **Delega di competenze legislative**

Non è prevista alcuna delega di competenze al Consiglio federale per l'emanazione di norme legislative. Il Consiglio federale emanerà, a livello di ordinanza, unicamente disposizioni d'esecuzione concernenti gli articoli di legge nuovi o modificati, segnatamente per il chiarimento dei dettagli nell'ambito del nuovo obbligo di notifica in virtù dell'articolo 11a oppure nell'ambito della valutazione in virtù dell'articolo 14a.

<sup>191</sup> In particolare il Patto internazionale del 16 dicembre 1966 relativo ai diritti civili e politici (Patto ONU II); i diritti e le libertà in esso enunciati coincidono ampiamente con quelli della CEDU che non vengono lesi dal presente progetto (cfr. n. 1.7.2, Consiglio d'Europa). Anche la Convenzione del 1989 sui diritti del fanciullo (RS **0.107**) non ha alcun influsso sul trattamento degli embrioni *in vitro*; la configurazione della protezione prenatale rimane nella sfera di competenze dei singoli Stati firmatari (cfr. messaggio al riguardo nel FF **1994** V 1, n. 212 e 33).

<sup>192</sup> In particolare la Dichiarazione universale sul genoma umano e i diritti dell'uomo del novembre 1997 e la Dichiarazione internazionale del 16 ottobre 2003 sui dati genetici umani; anche questi due dispositivi normativi non prevedono prescrizioni specifiche sulla DPI né regole generali con cui questo progetto o il vigente diritto costituzionale e legislativo svizzero potrebbero trovarsi in contrasto (cfr. messaggio LEGU, FF **2002** 6561, n. 6.3).

<sup>193</sup> RS **616.1**

## Glossario dei termini scientifici

Allele	Il termine designa le diverse forme (copie) di un gene presenti nella stessa posizione (locus) su cromosomi omologhi (identici). A causa della sua doppia sequenza cromosomica, l'essere umano possiede soltanto due alleli di un gene. Se questi alleli sono identici, il loro portatore è <i>omozigote</i> per tale gene; se sono diversi, è <i>eterozigote</i> .
Aneuploidia	Alterazione del numero normale di <i>cromosomi</i> .
Annidamento	Impianto della blastocisti nella mucosa uterina che avviene tra il quinto e il sesto giorno di sviluppo. L'annidamento si conclude tra l'undicesimo e il dodicesimo giorno.
Aberrazione cromosomica	Si distingue tra aberrazioni cromosomiche numeriche (1) e strutturali (2): <ol style="list-style-type: none"> <li>(1) le aberrazioni numeriche sono causate da una distribuzione anormale dei cromosomi sulle cellule figlie. L'anomalia concerne il numero di singoli cromosomi o dell'intera sequenza cromosomica;</li> <li>(2) le aberrazioni strutturali sono causate dalla delezione/duplicazione o dallo scambio di materiale cromosomico all'interno di un cromosoma o tra cromosomi diversi.</li> </ol>
Aploide	Contenente una sequenza cromosomica singola.
Autosoma	Termine che designa tutti i cromosomi di una cellula esclusi i <i>cromosomi del sesso</i> ; l'essere umano possiede 22 coppie di autosomi e due cromosomi sessuali (XX o XY).
Bambino «salvatore»	Embrione selezionato nel quadro di una procedura FIV mediante DPI come adeguato donatore di tessuti per un fratello malato e che deve contribuire alla guarigione di quest'ultimo.
Biopsia dei villi coriali	Metodo di indagine prenatale per la diagnosi di malattie genetiche o disturbi metabolici.
Biopsia del globulo polare	Esame del globulo polare alla ricerca di mutazioni genetiche o <i>aberrazioni cromosomiche</i> .
Biopsia della blastocisti	Prelievo di più cellule dallo strato cellulare esterno ( <i>trofoblasto</i> ) di una <i>blastocisti</i> .
Biopsia embrionale	Prelievo di una o più cellule da un <i>embrione in vitro</i> .
Blastocisti	Nome dell'embrione tra il quarto e il settimo giorno di sviluppo. La blastocisti si compone di uno strato cellulare esterno da cui si sviluppa la <i>placenta (trofoblasto)</i> e di una massa cellulare interna da cui si sviluppa l'embrione ( <i>embrioblasto</i> ).

Blastomeri	Sono le prime cellule, ancora indifferenziate, di un embrione, fino a tre giorni circa dopo la fecondazione.
Cellule staminali emopoietiche	Cellule staminali da cui si sviluppano i globuli sanguigni. Le cellule staminali emopoietiche vengono utilizzate nell'ambito di un trapianto di cellule staminali per il trattamento della leucemia.
Cromosomi	Macromolecole composte da DNA (acido desossiribonucleico; sostanza portatrice dell'informazione ereditaria) e proteine che contengono l'informazione ereditaria e sono trasmesse alle cellule figlie con ogni divisione cellulare. Il numero e la forma dei cromosomi è caratteristico di ciascuna specie. Le cellule somatiche umane contengono cromosomi doppi ( <i>diploidi</i> ; 23 coppie di cromosomi); mentre gli oociti e gli spermatozoi contengono cromosomi semplici ( <i>aploidi</i> ; 23 cromosomi).
Cromosomi sessuali	<i>Cromosomi</i> , che determinano il sesso; le donne possiedono due cromosomi X, gli uomini un cromosoma X e un cromosoma Y che è molto più piccolo (cfr. <i>autosomi</i> ).
Design baby	<i>cfr.</i> bambino «salvatore».
Diagnosi preimpianto (DPI)	Prelievo ed esame genetico di una cellula di un <i>embrione</i> generato mediante <i>fertilizzazione in vitro</i> prima del suo trasferimento in utero.
Diploide	Contenente una sequenza cromosomica doppia.
Dominante	Proprietà di un'informazione genetica che si impone rispetto ad altre caratteristiche.
Embrioblasto	Massa cellulare interna della <i>blastocisti</i> , da cui si sviluppa l'embrione.
Embrione	La definizione può variare. Frutto della fusione dei nuclei fino alla conclusione dell'organogenesi.
Embrione soprannumerario	Embrione che, prodotto nell'ambito della fertilizzazione <i>in vitro</i> , non può essere utilizzato per causare una gravidanza e non ha pertanto probabilità di sopravvivenza (definizione legale; cfr. art. 2 lett. b L. Cel., RS 810.31).
eSET	Elective single embryo transfer. Con questo termine viene designato un procedimento in cui, da un certo numero di embrioni, viene selezionato solo l'embrione più adatto dal punto di vista morfologico e trasferito nella donna. I restanti embrioni vengono conservati per un eventuale trasferimento futuro.
Eterozigote	Un soggetto è eterozigote in riferimento a un determinato gene se possiede due <i>alleli</i> diversi sul locus pertinente.
Fenotipo	Aspetto esterno del <i>genotipo</i> .
Fertilizzazione <i>in vitro</i> (FIV)	Fecondazione artificiale fuori dal corpo della donna.

Follicolo	Sacca contenente l'ovocita in maturazione all'interno dell'ovaia.
Gameti	Spermatozoi e oociti.
Gene	Sezione di DNA, che contiene l'informazione genetica concernente una struttura o funzione somatica.
Genotipo	Il complesso delle caratteristiche ereditarie di un organismo che ne determinano il <i>fenotipo</i> .
Globulo polare	Cellula abortiva generata durante la maturazione dell'ovocita che degenera dopo breve tempo.
Iniezione di sperma intracitoplasmatica (ICSI)	Metodo di <i>fertilizzazione in vitro</i> con cui si inietta uno spermatozoo con una micropipetta direttamente nel <i>citoplasma</i> di un oocita.
In vitro	In provetta, fuori dal corpo (contrario di <i>in vivo</i> ).
Malattia ereditaria autosomica dominante	Malattia ereditaria causata dalla mutazione di un <i>allele</i> su un <i>autosoma</i> .
Malattia ereditaria autosomica recessiva	Malattia ereditaria causata dalla mutazione di entrambi gli <i>alleli</i> su un <i>autosoma</i> .
Malattia ereditaria legata al cromosoma X	Malattia ereditaria causata da una <i>mutazione genetica</i> del <i>cromosoma sessuale X</i> .
Malattia ereditaria monogenica	Malattia ereditaria causata dalla mutazione di un solo <i>gene</i> .
Malattia ereditaria multifattoriale	Malattia causata sia da fattori genetici sia da fattori ambientali.
Mitocondrio	Organello cellulare circondato da una membrana all'interno di una cellula a cui fornisce energia. I mitocondri possiedono un proprio patrimonio genetico.
Mosaico	Individuo composto da cellule geneticamente diverse, ma tutte provenienti dallo stesso <i>zigote</i> .
Mutazione	Con il termine mutazione viene indicata una modifica delle informazioni genetiche. In linea generale si distinguono tre tipi di mutazioni: <ol style="list-style-type: none"> <li>(1) mutazioni genomiche (variazione del numero totale dei <i>cromosomi</i>),</li> <li>(2) mutazioni cromosomiche (importanti variazioni della struttura di un singolo cromosoma) e</li> <li>(3) mutazioni genetiche (piccole variazioni all'interno di un <i>gene</i>)</li> </ol>
Oocita impregnato	L'ovocita penetrato da uno spermatozoo prima della fusione dei nuclei.
Omozigote	Un soggetto è omozigote in riferimento a un determinato gene se possiede due <i>alleli</i> uguali sul locus pertinente.

Placenta	Serve a nutrire il feto e produce diversi ormoni. Consiste in gran parte di cellule fetali e in misura minore di cellule materne.
Poliploidia	Presenza in una cellula di tre (triploidia), quattro (tetraploidia) o più sequenze cromosomiche complete invece delle due sequenze che caratterizzano la diploidia.
Punzione follicolare	Prelievo di un oocita dall'interno di un follicolo eseguito con un ago.
Recessivo	Proprietà che non riesce a imporsi rispetto a un'altra caratteristica (contrario di dominante).
Screening delle aneuploidie	Esame dell'embrione <i>in vitro</i> per scoprire eventuali <i>aneuploidie</i> .
Tipizzazione HLA	Determinazione del tipo di certe strutture sulla superficie della maggior parte delle cellule. Queste strutture superficiali assumono un ruolo centrale nelle reazioni di difesa immunologica. Prima di ogni trapianto viene eseguita una tipizzazione HLA del donatore/-trice e del/della ricevente, affinché l'espianto possa essere inserito in una ricevente o in un ricevente immunologicamente compatibile.
Trofoblasto	Strato cellulare esterno della <i>blastocisti</i> , da cui nello sviluppo successivo si sviluppano le parti embrionali della <i>placenta</i> .
Zigote	Oocita fecondato dopo la fusione dei nuclei dell'oocita e dello spermatozoo.

## Tabelle

Tabella 1:

Tassi di riuscita delle singole fasi di una FIV/DPI  
(Ipotesi: ciclo fresco, un genitore è affetto da una malattia ereditaria autosomica dominante [eterozigote])

1	Oocita	1								
2	Oocita idoneo all'inseminazione	<b>0.8</b> <sup>194</sup>	1							
3	Oocita impregnato	0.56	<b>0.7</b>	1						
4	Embrione stadio delle quattro cellule	0.3	0.38	<b>0.55</b>	1					
5	Embrione stadio delle otto cellule	0.22	0.28	0.4	<b>0.72</b>	1				
6	Riuscita della biopsia	0.2	0.27	0.38	0.68	<b>0.95</b>	1			
7	Diagnosi riuscita	0.18	0.25	0.34	0.61	0.86	<b>0.9</b> <sup>195</sup>	1		
8	Embrione idoneo al trasferimento senza difetti genetici)	0.09	0.13	0.17	0.31	0.43	0.45	<b>0.5</b> <sup>196</sup>	1	
9	Embrione dopo la riuscita dell'impianto	0.02	0.02	0.03	0.05	0.06	0.07	0.08	<b>0.15</b>	1
10	Nascita	0.01	0.02	0.03	0.04	0.05	0.06	0.07	0.13	<b>0.85</b>

*Esempio di lettura (vedi zona evidenziata in grigio):* la probabilità che da un oocita impregnato di buona qualità si sviluppi un embrione trasferibile è del 17 per cento (= 0,55 [probabilità che da un oocita impregnato si sviluppi un embrione nello stadio delle 4 cellule] × 0,72 [probabilità che da un embrione nello stadio delle 4 cellule si sviluppi un embrione nello stadio delle 8 cellule] × 0,95 [probabilità di successo di una biopsia embrionale] × 0,9 [probabilità che l'esame della cellula prelevata porti a un risultato] × 0,5 [probabilità che l'embrione non sia eterozygote per l'allele difettoso]).

<sup>194</sup> Salvo diversa indicazione, i dati della tabella si basano su un sondaggio realizzato in Svizzera negli ultimi anni presso diversi medici della procreazione.

<sup>195</sup> J. Murken, F. Kainer, Pränatale Diagnostik, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder, Klaus Zerres (ed.), Humangenetik, Stoccarda 2011, pag. 397 segg., pag. 408.

<sup>196</sup> In caso di eredità autosomica dominante, esiste una probabilità del 50% che un bambino sia eterozygote per l'allele difettoso (ipotesi: un genitore è malato (eterozygote)).

Tabella 2:

Probabilità (P) di ottenere almeno 1 embrione idoneo al trasferimento a partire da n oociti impregnati (n) di buona qualità in un procedimento di FIV con DPI secondo i dati della tabella 1

n	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
p <sup>197</sup>	0.17	0.31	<b>0.42</b>	0.52	0.61	0.67	0.73	0.78	0.81	0.84

*Esempio di lettura (vedi zona evidenziata in grigio):* la probabilità che da otto oociti impregnati di buona qualità si sviluppi almeno un embrione idoneo al trasferimento ammonta al 78 per cento.

Tabella 3:

Probabilità (P) di ottenere almeno 1 embrione idoneo al trasferimento (embrione nello stadio delle otto cellule) a partire da n oociti impregnati (n) di buona qualità in un procedimento di FIV senza DPI e nel rispetto della regola dei tre embrioni, secondo i dati della tabella 1

n	1	2	3
p <sup>198</sup>	0.4	0.64	0.78

<sup>197</sup>  $P = 1 - b^n$ ;  $a = 0,17$  (corrisponde alla probabilità che da un oocita impregnato di buona qualità si sviluppi un embrione idoneo al trasferimento);  $b = 1-a$  (probabilità contraria).

<sup>198</sup>  $P = 1 - b^n$ ;  $a = 0,4$  (corrisponde alla probabilità che da un oocita impregnato di buona qualità si sviluppi un embrione idoneo al trasferimento);  $b = 1-a$  (probabilità contraria).

