

## Foglio tecnico: Diagnostica genetica

### Legislazione

Oggi la diagnosi pre-impianto (DPI) è autorizzata a determinate condizioni in diversi paesi europei.

In Svizzera, la [legge federale concernente la procreazione con assistenza medica](#) (LPAM) è in vigore dal 2017.

L'esame del patrimonio genetico di embrioni in vitro e la loro selezione in base al sesso o ad altre caratteristiche sono ammessi soltanto nei casi in cui:

- a. non si può evitare altrimenti il pericolo che si annidi nell'utero un embrione con una predisposizione ereditaria a una malattia grave;
- b. è probabile che tale malattia grave si manifesti prima dei 50 anni;
- c. non è disponibile una terapia efficace e appropriata per lottare contro tale malattia grave;
- d. la coppia comunica per scritto al medico di non poter ragionevolmente correre il pericolo di cui alla lettera a.

Sono inoltre ammessi per individuare caratteristiche cromosomiche suscettibili di influenzare la capacità di sviluppo dell'embrione

### Preoccupazioni etiche

Alcuni oppositori della DPI sono dell'avviso che un embrione, dell'età di appena qualche ora, può già essere considerato come un essere umano, e che pertanto la sua vita debba essere protetta. Secondo questa filosofia, la DPI non è la sola fonte di preoccupazioni etiche. Infatti, lo sono anche tutte le forme di diagnosi prenatale.

Altre preoccupazioni etiche sono causate da:

- il fatto che una regolamentazione chiara sulla DPI possa non essere una garanzia totale, poiché è difficile definire univocamente il termine "malattia genetica grave";
- la possibilità che le persone affette da o portatrici di malattie genetiche subiscano una pressione morale che gli impedisca di concepire dei bambini in modo naturale;
- l'eventualità che le persone handicappate siano meno bene accette dalla società.

Come discusso nel capitolo "riconoscere un difetto genetico", la diagnosi prenatale (DPN) offre ugualmente la possibilità di individuare una malattia genetica prima della nascita. Quando questo tipo di diagnosi rivela che l'embrione è affetto da una malattia genetica grave, la madre può decidere di abortire solo in precise circostanze. La diagnosi prenatale è autorizzata in Svizzera. La maggior parte delle preoccupazioni etiche concernenti la DPI sono riscontrabili anche a livello della DPN.

## Possibilità offerte della diagnostica genetica

### Malattie monogeniche

Tra le malattie che possono essere evitate attraverso la DPI c'è la fibrosi cistica, anche chiamata mucoviscidosi. Oggi si conoscono circa 6000 malattie che si sviluppano in seguito all'alterazione di un solo gene, tra cui la fibrosi cistica. Se il neonato è portatore del difetto genetico responsabile della fibrosi cistica, la malattia si svilupperà nel 100% dei casi. Essa potrà svilupparsi in modo più o meno severo, a seconda dei casi. Siccome ancora oggi non esiste un trattamento efficace disponibile per questa malattia, essa causa purtroppo sempre la morte della persona affetta, spesso già in età infantile.

Un'altra malattia ereditaria è la Corea di Huntington. Questa grave affezione del cervello si manifesta il più delle volte dopo i 40 anni, a provoca il decesso nei 15-20 anni successivi.

Tra le 6000 malattie genetiche conosciute, non è sempre chiaro se il difetto genetico provocherà sicuramente la malattia. Queste malattie non sono considerate come severe e in questi casi la DPI non può essere autorizzata.

### Caratteristiche multigeniche e influenza dell'ambiente

Esse sono malattie genetiche che si sviluppano in seguito all'alterazione di un singolo gene. Lo sviluppo di alcune malattie dipende dall'interazione di molteplici geni e di fattori ambientali. Questo significa che lo sviluppo della malattia non è unicamente dovuto a delle alterazioni geniche, ma anche alle abitudini di vita come il cibo e il consumo di alcol o sigarette. L'infarto del miocardio o il diabete acquisito sono degli esempi di queste malattie multifattoriali. Tutte queste malattie non possono essere evitate attraverso l'uso della DPI.

Per un grande numero di malattie, il fatto che si sviluppino o no dipende da molteplici fattori. Lo stesso è valido per altre caratteristiche corporali. È possibile che lo sviluppo di una certa caratteristica corporale sia il risultato dell'azione di migliaia di geni, come pure d'influenze di origine ambientale. Non esiste un gene particolare che ci rende alcolizzati, guerrieri o intelligenti come Einstein. Noi siamo più che la somma dei nostri geni. Questo, da solo, pone delle frontiere chiare alla DPI.