

Rapporto esplicativo concernente la modifica della legge sulla medicina della procreazione

(Diagnostica preimpianto)

18 febbraio 2009

Indice

Compendio	3
1 Punti essenziali del progetto	6
1.1 Situazione iniziale	6
1.2 Basi scientifiche	8
1.2.1 Introduzione	8
1.2.2 Concetti	9
1.2.2.1 Diagnostica preimpianto	9
1.2.2.2 Biopsia del globulo polare	9
1.2.3 Metodi di DPI/FIV	10
1.2.4 Ambiti di applicazione della DPI	12
1.2.4.1 Individuazione della presenza di malattie genetiche	12
1.2.4.2 DPI per coppie infertili	16
1.2.4.3 DPI per coppie fertili in età avanzata	17
1.2.4.4 La DPI finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili	17
1.2.4.5 La DPI per la selezione del sesso non correlata a una malattia	18
1.2.4.6 DPI per la selezione positiva di un'anomalia genetica	18
1.2.5 Diagnosi errate	18
1.3 Aspetti etici	19
1.3.1 Principi	19
1.3.2 Conflitti di valore fondamentali	19
1.3.3 Chi beneficia di una DPI?	21
1.3.4 Vantaggi, svantaggi e rischi della DPI	23
1.3.5 Il dibattito in Svizzera	25
1.3.6 Il dibattito a livello internazionale	27
1.3.7 Ulteriori ambiti di applicazione	28
1.4 La situazione giuridica in Svizzera	29
1.4.1 Costituzione federale	29
1.4.2 Legislazione federale	33
1.4.3 Interventi parlamentari a livello federale	33
1.4.4 Legislazione cantonale	35
1.5 La nuova normativa proposta	35
1.5.1 Alternative di soluzione esaminate	36
1.6 Armonizzazione dei compiti e delle finanze	39

1.7 Confronto giuridico e rapporto con il diritto europeo	39
1.7.1 La situazione giuridica in altri Paesi	39
1.7.2 Rapporto con il diritto europeo	44
1.8 Applicazione	46
1.9 Interventi parlamentari	47
2 Parte speciale: Commento ai singoli articoli	47
2.1 Ammissibilità dei metodi (art. 5 e 5a)	47
2.2 Consenso, consulenza e protezione dei dati (art. 5b–6b)	52
2.3 Esecuzione (art. 8, 9, 10a–14b)	54
2.4 Disposizioni penali (art. 33, 34, 37, 38)	60
2.5 Compito aggiuntivo della Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (art. 35 cpv. 2 lett. k LEGU)	62
3 Ripercussioni	62
3.1 Ripercussioni finanziarie e sull'effettivo del personale	62
3.1.1 Per la Confederazione	62
3.1.2 Per i Cantoni e per i Comuni	64
3.2 Per l'informatica	64
3.3 Per l'economia	65
3.4 Altre ripercussioni	65
3.4.1 Per le persone disabili	65
3.4.2 Per la parità tra donna e uomo	65
3.4.3 Per l'assicurazione malattia sociale	66
3.4.4 Per la libertà economica	66
3.5 Ripercussioni per il Principato del Liechtenstein	66
4 Rapporto con il programma di legislatura	66
5 Aspetti giuridici	67
5.1 Costituzionalità e legalità	67
5.2 Compatibilità con gli impegni internazionali della Svizzera	67
5.3 Subordinazione al freno alle spese e conformità alla legge sui sussidi	67
5.4 Delega di competenze legislative	67
Allegato 1: Glossario dei termini scientifici	69
Allegato 2: Tavole	73

Compendio

La revisione abolisce l'attuale divieto della diagnostica preimpianto prevista dalla legge sulla medicina riproduttiva. Nell'osservanza del principio della dignità umana, essa fissa inoltre rigide condizioni quadro alle quali dovrà essere consentito alle coppie interessate il ricorso alla diagnostica preimpianto e ne punisce l'applicazione per finalità diverse.

Situazione iniziale

La diagnostica 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 effettivamente impiantati nella madre oppure scartati.

L'obiettivo centrale di questa tecnologia 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 pertanto a coronare il loro sogno di avere figli propri, anche se esso riveste un ruolo fondamentale 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 anomalie cromosomiche non potranno svilupparsi, per incrementare così la percentuale di successi di una fecondazione artificiale. Gli embrioni possono essere selezionati inoltre in funzione delle proprietà dei tessuti, ad esempio per consentire un trapianto di midollo osseo a favore di un fratello o di una sorella malati o per selezionare un embrione in funzione del sesso.

Proprio in questa apertura della tecnologia risiede anche uno dei suoi più gravi pericoli: un potere di disporre eugenetico illimitato sui discendenti non è infatti giustificabile da un punto di vista etico. Un embrione in vitro non può diventare l'oggetto di molteplici interessi. Si temono però anche, in particolare, conseguenze legate all'autorizzazione della DPI per la società nel suo insieme, nel senso di un peggioramento della situazione delle persone malate o disabili e di una crescente medicalizzazione della procreazione. Nel complesso, si teme dunque che un'autorizzazione della DPI possa portare con sé notevoli svantaggi.

Contenuti dell'avamprogetto di legge

L'avamprogetto di legge disciplina l'autorizzazione della DPI, andando così a sostituire l'attuale divieto di questa tecnica sancito dalla legge sulla medicina riproduttiva attualmente in vigore¹. I principi su cui poggia la legge sono i seguenti:

- *la DPI può essere applicata unicamente se non è possibile evitare il rischio concreto che i genitori vengano a trovarsi in una situazione insostenibile dovuta al fatto che il bambino che essi 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 o del sesso o di qualsiasi altra caratteristica genetica che non sia ricollegabile a una malattia grave.*
- *I genitori sono tenuti a far valere il fatto che, con la nascita di un bambino così gravato da una malattia, essi verrebbero a trovarsi in una situazione insostenibile. Inoltre, il medico curante è tenuto a verificare se sono soddisfatti i seguenti presupposti, per cui può essere riconosciuta a ragione l'esistenza di una situazione insostenibile: la malattia deve essere classificabile come grave, deve manifestarsi con un'alta probabilità prima del 50° anno di vita e non deve esistere alcuna terapia efficace e funzionale per la sua cura.*
- *I genitori devono essere sufficientemente informati e consigliati riguardo a tutte le fasi del procedimento di DPI nonché sulle alternative esistenti. In questo contesto, deve essere salvaguardato in qualsiasi momento il diritto di autodeterminazione della coppia.*
- *Il personale medico che esegue la diagnosi è soggetto, nell'interesse della qualità e allo scopo di garantire una prassi conforme alla legge, a particolari obblighi di autorizzazione e di notifica. L'organo esecutivo competente è l'Ufficio federale della sanità pubblica.*
- *La regolamentazione deve essere valutata periodicamente a diversi livelli con riferimento alle sue conseguenze.*
- *Tutte le altre condizioni stabilite dalla LPAM, dal relativo articolo costituzionale e da tutte le altre leggi restano invariate.*

Si intende così garantire che tutte le coppie che altrimenti verrebbero a trovarsi in una situazione grave e per loro palesemente insostenibile possano ricorrere in modo affidabile alla DPI. Ulteriori possibilità di applicazione restano vietate in virtù del potenziale di rischio insito in questa tecnica; occorrerà escludere, nella misura del possibile, la formazione di una «zona grigia» dovuta ad aspetti poco chiari della delimitazione dell'ambito di applicabilità di questa tecnica. La regolamentazione dovrà così costituire, per le donne e le coppie interessate, un'alternativa sostenibile a una diagnostica prenatale da svolgere durante la gestazione seguita da

¹ Legge federale del 18 dicembre 1998 concernente la procreazione con assistenza medica, LPAM; RS **814.90**.

un'eventuale successiva interruzione di gravidanza, senza mettere a repentaglio la tutela della dignità umana.

Struttura del rapporto esplicativo

Il presente rapporto esplicativo è suddiviso in cinque capitoli. Nel primo (1 Punti essenziali del progetto), dopo una breve introduzione (1.1), sono messi in luce i principi scientifici della DPI (1.2). È attribuita particolare importanza all'illustrazione della prassi medica della DPI all'estero. In seguito sono mostrati gli aspetti fondamentali della DPI dal profilo etico (1.3). Tra essi spicca la domanda centrale sulla legittimità per i genitori di ponderare l'interesse ad avere un figlio non affetto da una malattia genetica, e la misura in cui essi possono giustificare tale interesse, con quello degli svantaggi e i rischi che implica una DPI. Sono inoltre prese in esame le diverse possibilità di applicazione della DPI dal punto di vista etico. È poi illustrata la situazione giuridica in Svizzera (1.4) e, in particolare, sono abbozzate le condizioni quadro costituzionali cui deve orientarsi il nuovo disciplinamento. Segue un'elencazione dei principali aspetti della nuova normativa proposta (1.5) nonché la presentazione dei costi di esecuzione annuali (1.6). Infine devono essere illustrati diversi approcci disciplinatori della diagnostica preimpianto interni all'Europa. Per concludere, le spiegazioni relative in particolare a singoli articoli (2) nonché alcune considerazioni relative alle conseguenze del nuovo disciplinamento proposto (3).

Rapporto esplicativo

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*² (FIV). Da allora, la procreazione con assistenza medica è divenuta sempre più 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 «in provetta».³

All'epoca alla Confederazione mancava qualsiasi base costituzionale per l'emanazione 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, segnatamente in vista del «trasferimento di cellule germinali, dell'inseminazione artificiale, della fertilizzazione in vitro, del trasferimento di embrioni e dell'utilizzo di cellule staminali e germi vivi o morti nella scienza, nella medicina, nel commercio e nell'industria».⁴ Le Camere federali e, il 17 maggio 1992 anche il popolo e i Cantoni, hanno infine approvato la controproposta all'iniziativa presentata dal Consiglio federale senza modificarne l'indirizzo. Tale norma si ritrova oggi nell'articolo 119 della Costituzione federale (Cost.)⁵.

Nello stesso periodo, anche nel secondo ambito disciplinato da questo articolo costituzionale, quello della tecnologia genetica, si andavano delineando sia in Svizzera che 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 riproduttiva; ciò che ha condotto in una prima fase allo sviluppo degli esami *cromosomici* prenatali nell'ambito dell'amniocentesi nonché all'inizio degli anni Ottanta alla *biopsia dei villi coriali*. Nell'intento di impedire la trasmissione 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 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 percentuale 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 crescente di *anomalie 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 casi, per la

² La prima volta che vengono utilizzati, i termini scientifici definiti nel glossario sono indicati in corsivo.

³ Cfr. il messaggio 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.

⁴ Cfr. il messaggio concernente l'iniziativa popolare «contro gli abusi della tecnologia riproduttiva e genetica sull'essere umano», FF **1989** III 881.

⁵ **RS 101**

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 cordone ombelicale o dalla placenta dallo stesso bambino «salvatore», al momento del parto o in seguito, 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» del 1987 e l'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.⁶ La sua autorizzazione è stata invece intensamente dibattuta nell'ambito delle consultazioni relative alla 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, gli argomenti decisivi che avvalorano questo divieto sono i seguenti:

- le conseguenze del metodo d'esame applicato all'embrione, in particolare quelle a lungo termine, sono ancora in larga misura sconosciute;
- è difficile operare una delimitazione delle finalità legittime rispetto a quelle contrarie all'etica che possono essere perseguite attraverso la DPI;
- la procedura comporta il rischio di un automatismo: se il test fornisce un risultato indesiderato, l'embrione viene eliminato senza esitazioni; il suo sviluppo viene pertanto fatto dipendere unilateralmente dall'esito favorevole dell'esame;
- la DPI apre le porte a uno sviluppo ricco di conseguenze che porterebbe all'assoggettamento degli embrioni *in vitro* a una selezione basata su un numero crescente di criteri.

Il dibattito non era tuttavia ancora concluso; da allora diversi interventi parlamentari hanno chiesto a più riprese che la DPI venisse autorizzata, 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) che incaricava il Consiglio federale di elaborare una regolamentazione giuridica per l'autorizzazione della DPI.⁷ In questo contesto, le argomentazioni presentate alcuni anni prima in relazione con la DPI non hanno subito cambiamenti sostanziali. Sono stati unicamente giudicati maggiormente controllabili i rischi ed è stato attribuito un peso maggiore agli interessi delle donne e delle coppie coinvolte. Nel dicembre 2005, anche la Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana (NEK-CNE) ha pubblicato il proprio parere in merito alla DPI; una minoranza della Commissione si è dichiarata favorevole al mantenimento del divieto, mentre la maggioranza ha votato a favore di una sua autorizzazione. La NEK-CNE prevede in particolare due casi in cui la DPI dovrebbe essere autorizzata: da un lato allo scopo di impedire la

⁶ Boll. Uff. 1991 N 590, intervento Bärlocher.

⁷ Mozione 04.3439.

trasmissione di una malattia grave, dall'altro per ovviare al problema dell'infertilità nell'ambito di una fecondazione *in vitro*.

Nella sua presa di posizione in merito alla mozione della CSEC, 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 formulare dovrebbero essere tali da non lasciare margini di discrezionalità che potrebbero essere sfruttati indebitamente per ampliare lo spettro delle prescrizioni della DPI.

1.2 Basi scientifiche

1.2.1 Introduzione

La DPI è un nuovo metodo diagnostico per l'esame del corredo ereditario degli embrioni *in vitro*. 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. 1.2.4.1).⁸ 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*.⁹ 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 sicuramente le 5000 unità¹⁰, 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 200 malattie ereditarie¹¹, bensì anche per altri scopi, ad esempio nell'intento di aumentare la percentuale di successi della fecondazione *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 di indicazioni della diagnostica prenatale; così, tramite la DPI vengono diagnosticate malattie che

⁸ A. H. Handyside et al., Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by y-specific DNA amplification, *Nature*, 1990, 344, pagg. 768-770.

⁹ A. H. Handyside et al., Birth of a normal girl after *in vitro* fertilization and preimplantation diagnostic testing for cystic fibrosis, *The New England Journal of Medicine*, 1992, 327, pagg. 905-909.

¹⁰ Non sono disponibili cifre più attendibili al riguardo, poiché i bambini sottoposti alla DPI non vengono registrati in modo sistematico. Mancano in particolare dati rappresentativi relativi all'impiego della DPI negli Stati Uniti, dove questa tecnica gode di una larga diffusione. Un'indagine campionaria relativa a 190 cliniche (circa il 45% delle cliniche statunitensi, il cui numero non è tuttavia noto con esattezza) è presentata da: S. Baruch et al., Genetic testing of embryos: practices and perspectives of U.S. IVF clinics, *Fertility and Sterility*, pubblicato online nel settembre 2006. Leggermente più significativi i dati rilevati da una società europea a cui aderiscono circa 50 centri europei ed extraeuropei. I dati sono rilevati annualmente e valutati separatamente per le singole tappe FVI e DPI. Cfr. in proposito K. D. Sermon et al., ESHRE PGD Consortium data collection VI: cycles from January to December 2003 with pregnancy follow-up to October 2004, *Human Reproduction*, 2007, 22, pagg. 323-336.

¹¹ Cfr. The Preimplantation Genetic Diagnosis International Society (PGDIS), Guidelines for good practice in PGD: programme requirements and laboratory quality assurance, *Reproductive BioMedicine Online*, 16, 2008, pagg. 134-147.

possono essere esaminate anche nell'ambito di una diagnostica prenatale, ma la cui diagnosi non rientra nelle consuetudini.¹²

1.2.2 Concetti

1.2.2.1 Diagnostica preimpianto

Viene definito in generale *diagnostica preimpianto* (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 tre giorni dopo la fecondazione, quando l'embrione è composto da sei – dieci cellule, vengono prelevate da quest'ultimo una o due cellule per esaminare l'eventuale presenza di anomalie genetiche (cfr. n. 1.2.3). Non rientra invece in questa definizione la cosiddetta *biopsia del globulo polare* (cfr. n. 1.2.2.2).

1.2.2.2 Biopsia del globulo polare

La biopsia del globulo polare è 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.¹³ I due *globuli polari* sono piccole componenti degli oociti che si formano durante la maturazione di questi ultimi per degenerare poco tempo dopo. Ciascuno di essi contiene le informazioni genetiche della madre.

Il metodo è stato introdotto all'inizio degli anni Novanta e viene proposto oggi sia in Svizzera che in molti altri Paesi.¹⁴ Per ottenere un risultato il più possibile affidabile, vengono in genere esaminati entrambi i globuli polari. In questo contesto è possibile diagnosticare sia le mutazioni genetiche, sia le anomalie cromosomiche (cfr. n. 1.2.4.1). Rispetto alla DPI, la biopsia del globulo polare presenta lo svantaggio di consentire l'esame del solo genoma della madre. Non è inoltre possibile alcuna selezione del sesso. Infine, la tecnica è estremamente complessa. Dal punto di vista medico, la DPI sembra essere dunque il metodo chiaramente più vantaggioso. Da un punto di vista etico, invece, la biopsia del globulo polare offre il vantaggio di poter essere condotta prima della formazione dell'embrione e di consentire dunque di evitare di causare un danno diretto agli embrioni.

¹² «First, PGD testing of adult-onset disorders (Huntington disease, familial predispositions to cancer, polycystic kidney disease, etc) appears to be more widespread than is the case for prenatal diagnosis. Second, testing may be requested and performed for relatively less severe or less predictable diseases: a quarter of the centres offer PGD for CMT disease, which is not a common prenatal diagnosis.» A. Corveleyn et al., Provision and quality assurance of preimplantation genetic diagnosis in Europe, *European Journal of Human Genetics*, 2008, 16, pagg. 290-299; qui pag. 297.

¹³ Cfr. nei dettagli M. Montag, K. van der Ven, H. van der Ven, Polar body biopsy, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques*, Londra 2004, pag. 391 segg.

¹⁴ B. Imthurn et al., Preimplantation diagnosis in Switzerland – birth of a healthy child after polar body biopsy, *Swiss Medical Weekly*, 2004, 134, pagg. 259-261.

1.2.3 Metodi di DPI/FIV

Per poter effettuare una DPI è necessario effettuare dapprima una fertilizzazione in vitro. In questo contesto, il metodo della fertilizzazione in vitro con DPI può essere grossolanamente articolato in cinque fasi:¹⁵ (1) stimolazione ormonale e ottenimento di oociti, (2) fecondazione extracorporea, (3) *biopsia embrionale* (prelievo, divisione)¹⁶, (4) diagnostica genetica e (5) impianto di uno o più embrioni sani.

- (1) Prima di tutto le ovaie vengono stimulate attraverso la somministrazione di ormoni per portare contemporaneamente a maturazione più *follicoli*. Mentre normalmente in ogni ciclo mestruale raggiunge la piena maturità un solo follicolo, attraverso la stimolazione artificiale delle ovaie vengono portati a maturazione fino a 15 follicoli. 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.
- (2) Circa sei ore dopo la punzione dei follicoli vengono fecondati gli oociti; 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 fertilizzazione *in vitro* tradizionale, gli spermatozoi vengono messi in contatto con gli oociti in modo che la fecondazione avvenga da sé. Un metodo più innovativo è costituito invece dalla cosiddetta *iniezione di sperma intracitoplasmatica*, 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 di sperma intracitoplasmatica viene effettuato un controllo visivo della fertilizzazione. Quest'ultima si considera riuscita se in quel momento nell'oocita sono visibili due pronuclei di dimensioni all'incirca identiche.¹⁷ Nella LPAM (art. 2 lett. h), l'oocita fecondato prima della fusione dei nuclei è definito *oocita impregnato*. Il 70 per cento 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 in fase di sviluppo. L'embrione con un buon potenziale di sviluppo è riconoscibile in genere in base a determinate caratteristiche¹⁸: esso presenta infatti un determinato numero di *blastomeri* che varia in funzione dell'età. Inoltre, negli embrioni con buone capacità di sviluppo

¹⁵ Cfr. C. Overton et al., *Clinical Aspects of Preimplantation Diagnosis*, in : J. C. Harper, J. D. Delhanty, A. H. Handyside (a cura di), *Preimplantation Genetic Diagnosis*, Chichester 2001, pagg. 123-140.

¹⁶ Cfr. J. Harper and A. Thornhill, *Embryo Biopsy*, in : J. C. Harper, J. D. Delhanty, A. H. Handyside (a cura di), *Preimplantation Genetic Diagnosis*, Chichester 2001, pagg. 143 - 163.

¹⁷ Cfr. L. A. Scott, *Analysis of fertilization*, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques*, Londra 2004, pag. 201 segg.

¹⁸ Cfr. D. Sakkas, D. K. Gardner, *Evaluation of embryo quality: sequential analysis of embryo development with the aim of single embryo transfer*, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques*, Londra 2004, pag. 235 segg.

questi sono solo poco frammentati e non presentano più di un nucleo cellulare. 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 per ogni ciclo terapeutico possono essere sviluppati fino a divenire embrioni al massimo tre oociti impregnati (art. 17 cpv. 1 LPAM). Gli altri oociti impregnati vengono crioconservati in azoto liquido.

- (3) La biopsia embrionale, ossia il prelievo di una o due cellule da un embrione, ha luogo di regola il terzo giorno successivo alla fertilizzazione.¹⁹ In questo stadio l'embrione è composto normalmente da sei-dieci cellule ed è circondato da una pellicola protettiva (zona pellucida). Il 70 per cento circa degli embrioni in grado di svilupparsi sino a raggiungere la fase 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.²⁰ 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, rispettivamente 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 chiarito in via definitiva quali vantaggi e svantaggi presenta una biopsia della blastocisti rispetto alla biopsia embrionale effettuata il terzo giorno. Un vantaggio di questa tecnica sembra essere dato dal fatto che consente di prelevare e analizzare più di due cellule (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: nel 5 per cento circa delle biopsie, le cellule distaccate muoiono e non possono più essere sottoposte a un esame genetico (cfr. allegato 2 tabella 1). L'embrione sottoposto a biopsia non può pertanto più essere utilizzato per finalità riproduttive, poiché non è possibile verificare se esso è portatore del disturbo genetico in questione o no. 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 di impianto

¹⁹ Cfr. C. Overton et al., *Clinical Aspects of Preimplantation Diagnosis*, in: J. C. Harper, J. D. Delhanty, A. H. Handyside (a cura di), *Preimplantation Genetic Diagnosis*, Chichester 2001, pag. 146.

²⁰ A. H. Handyside, *Human embryo biopsy for preimplantation genetic diagnosis*, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques*, Londra 2004, pag. 191 segg.

dell'embrione.²¹ Non è stata inoltre ancora sufficientemente chiarita la questione se il prelievo potrebbe avere anche altre conseguenze negative per lo sviluppo dell'embrione o del bambino.²² Secondo i primi studi, la DPI non sembrerebbe avere conseguenze negative quanto meno per lo sviluppo mentale e psicomotorio del bambino nei primi due anni di vita.²³

(4) L'esame del corredo genetico della cellula o delle cellule prelevate ha luogo a seconda del tipo di esame (cfr. n. 1.2.4) mediante differenti procedimenti diagnostici²⁴ e dura di regola dalle due alle 24 ore. 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.²⁵

- (5) A seconda dell'età della donna e di altri fattori, vengono trasferiti in genere da un minimo di uno a un massimo di tre embrioni selezionati per ogni ciclo di trattamento. Per evitare rischiose gravidanze plurime, negli ultimi tempi si tende a impiantare un unico embrione per ciclo. 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).

1.2.4 Ambiti di applicazione della DPI

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 ereditarie, che si presentano diffusamente all'interno di una singola famiglia. In un numero più limitato di casi la DPI viene applicata anche nell'ambito della prevenzione generale dei rischi,

²¹ Cfr. L. K. Shahine et al., Preimplantation genetic diagnosis does not increase pregnancy rates in patients at risk for aneuploidy, *Fertility and Sterility*, 2006, 85, pag. 51-56. Bruce Goldman, *The First Cut*, *Nature*, 2007, 445, pag. 479-480. Ferner P. Miny, Ch. De Geyter, W. Holzgreve, *Neue Möglichkeiten der pränatalen genetischen Diagnostik inklusive Präimplantationsdiagnostik*, *Therapeutische Umschau*, 2006, 63, pag. 707.

²² Cfr. il rapporto «Preimplantation Genetic Diagnosis in Europe» della Commissione europea, 2007 (www.jrc.ec.europa.eu, maggio 2008).

²³ J. Nekkebroeck et al., Mental and psychomotor development of 2-year-old children born after preimplantation genetic diagnosis/screening, *Human reproduction*, 2008, pagg. 1-7. Inoltre: I. Barnejee et al., Health of children conceived after preimplantation genetic diagnosis: a preliminary outcome study, *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, *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 monogenic diseases, *Pediatrics*, 2008, 121, pag. 102.

²⁴ Cfr. Y. Yaron, R. Gamzu, M. Malcov, Genetic analysis of the embryo, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques*, Londra 2004, pag. 379 segg.; L. Wilton, L. Voullaire, Preimplantation genetic diagnosis using comparative genomic hybridization, in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques*, Londra 2004, pag. 329 segg.

²⁵ J. Murken, *Pränatale Diagnostik*, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Feder, *Humangenetik*, Stoccarda 2006, pag. 386 segg.

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 genetiche: le *malattie ereditarie monogeniche*, le *malattie ereditarie multifattoriali* e le *anomalie 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). 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.

- (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 forma 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 di incertezza nella consulenza genetica. Si stima che la frequenza complessiva delle malattie ereditarie autosomiche dominanti sia all'incirca pari a 7 casi su 1000.²⁶

Già oggi è possibile diagnosticare mediante DPI 40 malattie ereditarie autosomiche dominanti. Un esempio in tal senso è costituito dal morbo di Huntington e dalla distrofia miotonica.

- Il morbo di Huntington (chorea di Huntington) è una malattia neurodegenerativa con un'incidenza di un caso su quindicimila. L'età media in cui si manifesta è di circa quarant'anni. Nel 10 per cento circa dei casi il morbo si manifesta già in giovane età, prima dei vent'anni. L'aspettativa di

²⁶ T. Grimm, Formale Genetik, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Feder, Humangenetik, Stoccarda 2006, pag. 386 segg.

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 dominanti sia di circa 2,5 casi su mille.²⁷

Grazie alla DPI oggi è possibile diagnosticare circa 30 diverse malattie autosomiche recessive. Tra gli esempi più significativi occorre citare la fibrosi cistica e le atrofie muscolari spinali:²⁸

- con una probabilità di circa un caso ogni 2500, la fibrosi cistica figura tra le malattie congenite del metabolismo più frequenti. 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, anche se 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 esiste cura. 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 esse 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 possono 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

²⁷ T. Grimm, Formale Genetik, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder (a cura di), Humangenetik, Stoccarda 2006, pag. 235 segg.

²⁸ T. Grimm, E. Holinski-Feder, Klinische Beispiele für monogenische Erkrankungen, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder (a cura di), Humangenetik, Stoccarda 2006, pag. 277 segg.

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 venti-venticinque 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. 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 vanno assumendo un'importanza crescente 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 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.²⁹ Tuttavia, soltanto il 5 per cento di tutte le donne colpite da un carcinoma mammario è portatore del gene BRCA1³⁰ mutato.

Anomalie cromosomiche

Tra le anomalie e le aberrazioni cromosomiche si distingue di regola tra *anomalie numeriche* (1) e *anomalie strutturali* (2):

- (1) nel caso di un'anomalia 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.

Le aneuploidie possono essere ulteriormente distinte in monosomie e trisomie, a seconda del fatto che determinati cromosomi si presentino una sola volta (monosomia), tre volte (trisomia) o addirittura un numero superiore di volte. Tutte le monosomie autosomiche nonché la maggior parte delle trisomie ad eccezione delle trisomie 13 (sindrome di Patau), 18 (sindrome di Edwards) e 21 (sindrome di Down) portano alla morte

²⁹ G. Utermann, Multifaktorielle Merkmale und Erkrankungen, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder (a cura di), Humangenetik, Stoccarda 2006, pag. 307 segg.

³⁰ Cfr. considerazioni al capitolo 2.1. relative all'art. 5a cpv. 2 lett. b.

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. 4.2).³⁰ 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.

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 anomalie cromosomiche strutturali le «ristrutturazioni» cromosomiche che intervengono all'interno di un cromosoma o tra diversi cromosomi. Si distingue in questo contesto tra anomalie cromosomiche strutturali bilanciate e non bilanciate. Nel caso di un'anomalia cromosomica bilanciata, il materiale genetico viene unicamente ridistribuito, ma non moltiplicato né ridotto. La maggior parte delle anomalie bilanciate non ha pertanto alcuna conseguenza per il portatore stesso. Nel caso di un'anomalia 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 anomalie cromosomiche strutturali si creano spontaneamente oppure vengono tramandate. I figli di un genitore portatore di un'anomalia cromosomica bilanciata presentano a seconda del tipo di anomalia un rischio più o meno elevato (nell'ordine del 10-50%) di essere a loro volta portatori di un'anomalia cromosomica strutturale non bilanciata e dunque di essere affetti da una malattia.

1.2.4.2 DPI per coppie infertili

Negli ultimi anni la DPI è stata utilizzata sempre più spesso per curare le coppie infertili di età generalmente avanzata che in parte avevano già subito diversi aborti o avevano alle spalle diversi cicli di fertilizzazione in vitro non andati a buon fine. L'obiettivo dichiarato consiste nell'eliminare gli embrioni che presentano anomalie cromosomiche numeriche che possono essere considerate come cause dei problemi descritti più sopra, per aumentare così le probabilità di successo della fertilizzazione in vitro. Oggi questo cosiddetto *screening delle aneuploidie* (in inglese: PGS, preimplantation genetic screening) costituisce sia negli Stati Uniti che in Europa un'indicazione per una DPI.³¹ In tempi più recenti si stanno tuttavia moltiplicando le evidenze secondo cui lo screening delle aneuploidie finalizzato all'eliminazione degli embrioni affetti da un'anomalia cromosomica non aumenterebbe le probabilità

³⁰ S. Munné et al., Preimplantation genetic diagnosis significantly reduces pregnancy loss in infertile couples: a multi-center study, *Fertility and Sterility*, 2006, 85, pagg. 326-332.

³¹ K. D. Sermon et al., ESHRE PGD Consortium data collection VI: cycles from January to December 2003 with pregnancy follow-up to October 2004, *Human Reproduction*, 22, pagg. 323-336. Cfr. Baruch et al., Genetic testing of embryos: practices and perspectives of U.S. IVF clinics, *Fertility and Sterility*, pubblicato online nel settembre del 2006.

di successo della fecondazione in vitro, ma tenderebbe al contrario a ridurle.³² Recentemente alcune cliniche specializzate nella fecondazione in vitro, tra cui ad esempio la clinica universitaria di Bruxelles, hanno pertanto deciso di rinunciare a effettuare lo screening delle aneuploidie.³³ Per quanto riguarda le ragioni per cui tale screening non fornisce per il momento i risultati sperati, è possibile per il momento formulare soltanto delle ipotesi; una possibile causa potrebbe essere costituita dal cosiddetto mosaicismo (cfr. n. 1.2.5).³⁴

1.2.4.3 DPI per coppie fertili in età avanzata

La DPI viene proposta spesso 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 21.³⁵

1.2.4.4 La DPI finalizzata alla selezione di embrioni immunocompatibili

In tempi recenti 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.³⁶ Si parla a questo proposito anche di *tipizzazione HLA* (dove HLA è l'acronimo dell'espressione inglese Human Lymphocyte Antigen) o di generazione di un bambino «salvatore». Nella tipizzazione HLA 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, β -talassemia) o le difese immunitarie. Il bambino malato può essere curato efficacemente attraverso una donazione di sangue idoneo estratto dal cordone ombelicale o dal midollo osseo. Tra fratelli è fondamentalmente più facile trovare un donatore compatibile sotto il profilo immunologico. La probabilità che un fratello o una sorella generata in modo naturale sia immunocompatibile è tuttavia pari soltanto al 25 per cento. Mediante fecondazione in vitro e DPI è possibile aumentare significativamente la probabilità di trovare 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.

³² S. Mastenbroeck et al., *In Vitro Fertilization with Preimplantation Genetic Screening*, *The New England Journal of Medicine*, 2007, 357, pagg. 9-17. L. K. Shahine et al., *Preimplantation genetic diagnosis does not increase pregnancy rates in patients at risk for aneuploidy*, *Fertility and Sterility*, 2006, 85, pagg. 51-56.

³³ Informazione fornita a voce dal Dr. P. Platteau, *Academisch Ziekenhuis, Vrije Universiteit Bruxelles*.

³⁴ S. Munné et al., *Chromosome abnormalities in human embryos*, in: in: D. K. Gardner, A. Weissmann, C. M. Howles, Z. Shoham (a cura di), *Textbook of Assisted Reproductive Techniques*, Londra 2004, pag. 355 segg.

³⁵ B. C. Heng, *Advanced maternal age as an indication for preimplantation genetic diagnosis (PGD) – the need for more judicious application in clinically assisted reproduction*, *Prenatal Diagnosis*, 2006, 26, pagg. 1051-1053.

³⁶ S. Rechitsky et al., *Preimplantation genetic diagnosis with HLA matching*, *Reproductive BioMedicine Online*, 2004, 9, pagg. 210-221.

Peraltro 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.

1.2.4.5 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 che 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.³⁷ Secondo l'ESHRE³⁸ PGD Consortium, in Europa la DPI viene utilizzata a questo scopo in circa il 3 per cento dei casi.³⁹ Negli Stati Uniti questa percentuale raggiunge il 10 per cento circa di tutti i cicli di DPI eseguiti.⁴⁰

1.2.4.6 DPI per la selezione positiva di un'anomalia genetica

Negli Stati Uniti la DPI viene proposta 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. Il 3 per cento circa delle cliniche di fecondazione in vitro/DPI statunitensi offre questo tipo di diagnosi.⁴¹

1.2.5 Diagnosi errate

La DPI è un procedimento di difficile applicazione, non da ultimo perché per l'esame sono disponibili al massimo due cellule e il procedimento non può essere ripetuto.⁴² 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.⁴³ Ai fini della verifica del risultato si raccomanda a tutte le coppie di effettuare anche una diagnosi prenatale nel corso della gravidanza.

³⁷ A. Malpani, et al., Preimplantation sex selection for family balancing in India, *Human Reproduction*, 17, pagg. 11-12.

³⁸ European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE).

³⁹ K. D. Sermon et al., ESHRE PGD Consortium data collection VI: cycles from January to December 2003 with pregnancy follow-up to October 2004, *Human Reproduction*, 2007, 22, pagg. 323-336.

⁴⁰ S. Baruch et al., Genetic testing of embryos: practices and perspectives of U.S. IVF clinics, *Fertility and Sterility*, pubblicato online nel settembre del 2006. Cfr. Fn. 8.

⁴¹ S. Baruch et al., Genetic testing of embryos: practices and perspectives of U.S. IVF clinics, *Fertility and Sterility*, pubblicato online nel settembre del 2006. Cfr. Fn. 8.

⁴² S. Baruch et al., Genetic testing of embryos: practices and perspectives of U.S. IVF clinics, *Fertility and Sterility*, pubblicato online nel settembre del 2006.

⁴³ J. Murken, *Pränatale Diagnostik*, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder (a cura di), *Humangenetik*, Stoccarda 2006.

In questo contesto, il problema maggiore è costituito dai risultati negativi errati dell'analisi dovuti a una contaminazione da parte del DNA di terze persone o al cosiddetto «allelic dropout», ossia all'analisi di un solo *allele* invece che di entrambi.⁴⁴ In questo caso, l'embrione è portatore dell'anomalia genetica anche se l'esame non lo rileva. Nel primo caso vengono invece scartati erroneamente embrioni che in realtà non presentano alcuna anomalia.

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 porta a una diagnosi errata.⁴⁵ Il mosaicismo si presenta relativamente di frequente ed è riconducibile a errori nella divisione delle cellule.

1.3 Aspetti etici

1.3.1 Principi

L'etica ha il compito di identificare ed esprimere un giudizio sui valori che trovano applicazione nel campo della DPI. Questi valori devono essere considerati sia per sé stessi, sia in rapporto ai valori fondamentali della nostra coscienza umana. Le considerazioni esposte di seguito hanno lo scopo di fornire in primo luogo una sintesi delle principali posizioni e argomentazioni formulate nell'ambito di questo dibattito e di creare al contempo un quadro per il presente disegno di legge.

Il punto di partenza è costituito in questo contesto dal desiderio di avere un figlio naturale che non sia affetto da malattie o disabilità gravi. Se i genitori sanno – eventualmente perché hanno già avuto un figlio portatore della malattia – di essere portatori della caratteristica genetica che provoca una determinata malattia ereditaria, si trovano dunque di fronte a un dilemma. 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 dei genitori ad avere un figlio naturale che non sia portatore di questa caratteristica genetica debba prevalere sui rischi e sugli svantaggi connessi con la DPI.

1.3.2 Conflitti di valore fondamentali

Autonomia riproduttiva

Avere un figlio naturale rappresenta per molte persone uno degli obiettivi fondamentali nella pianificazione della propria esistenza e un aspetto essenziale della propria autorealizzazione. Allo stesso tempo, tuttavia, una grave malattia o una disabilità del bambino può costituire un peso per i genitori che non tutte le coppie si sentono pronte ad affrontare. Se in seguito a una predisposizione genetica conosciuta

⁴⁴ A. Kuliev et al., Place of Preimplantation Diagnosis in Genetic Practice, American Journal of Medical Genetics, 2005, 134A, pagg. 105-110.

⁴⁵ Cfr. 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, Human Reproduction, 2003, 18, pagg. 2575-2581.

o alla nascita di figli affetti da una malattia i genitori sanno che esiste un rischio molto elevato di avere (un'altra volta) un bambino gravemente malato ma desiderano avere comunque un figlio, possono venirsi a trovare in una situazione molto difficile.⁴⁶ Sia che una coppia decida comunque a favore di una gravidanza oppure vi rinunci, nessuno mette in dubbio che sia prima di tutto e fondamentalmente un loro diritto, ma anche un loro dovere scegliere una delle strade possibili nell'ambito delle alternative esistenti. La coppia è quindi anche moralmente responsabile della scelta che compie. Uno dei concetti fondamentali che ricorrono nel dibattito etico sviluppatosi attorno al tema della DPI è costituito dunque dalla cosiddetta «autonomia procreativa»⁴⁷ dei singoli individui e delle coppie, in cui è lecito interferire soltanto a fronte di importanti motivi.

Dignità umana

Questa autonomia riproduttiva non può tuttavia significare che la persona frutto della procreazione, ossia il bambino stesso, debba essere soggetto a un potere di disposizione del tutto illimitato. La domanda sottostante all'intera problematica è dunque se sia effettivamente lecito prendere una decisione di selezione e, con essa, operare un tale «giudizio di qualità» sui figli che, oltretutto, potrebbe anche essere basato su una diagnosi errata. La questione dipende tuttavia in misura decisiva dallo statuto morale attribuito all'embrione *in vitro*. A questo riguardo, singole religioni, segnatamente la Chiesa cattolica, insistono sul fatto che ogni organismo umano debba essere trattato, fin dalla fecondazione dell'ovocita da parte dello spermatozoo, come una persona già nata.⁴⁸ In virtù di questo principio, il valore assoluto della vita di un embrione affetto da un'anomalia genetica, così come quello di una qualsiasi persona adulta sana, non può venire in nessun caso annullato da interessi di altra natura. Ogni selezione di embrioni sarebbe dunque inconciliabile, da un punto di vista etico, con la garanzia della dignità umana e il conseguente divieto di operare un giudizio di valore su una persona. In questo senso si rileva che qualsiasi regolamentazione che ammette la DPI implica in ogni caso, a prescindere da qualsiasi condizione, che all'embrione *in vitro* non è concessa una dignità umana illimitata. Al contempo esiste tuttavia anche un consenso sul fatto che gli embrioni non possano essere trattati come semplici cose, ma debbano invece godere di un diritto di protezione intrinseco. In quale misura *esattamente* l'embrione *in vitro* debba essere tutelato, ossia quali operazioni sugli embrioni *in vitro* debbano essere consentite nel concreto e quali no, è la domanda decisiva sulla cui risposta deve basarsi anche la regolamentazione della DPI. Per il legislatore, ciò significa rispondere alla domanda: quali indicazioni possono legittimare eticamente l'applicazione della DPI e l'eliminazione di embrioni diagnosticati positivi?

⁴⁶ I critici mettono in discussione questo dilemma e fanno accenno 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.

⁴⁷ 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.

⁴⁸ Cfr. l'Enciclica *Evangelium vitae* di Giovanni Paolo II del 19 marzo 1995 sotto http://www.vatican.va/holy_father/john_paul_ii/encyclicals/documents/hf_jp-ii_enc_25031995_evangelium-vitae_ge.html (14.01.2008), da allora più volte riconfermata.

Per quanto concerne invece la domanda altrettanto fondamentale 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 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. Ciò riguarda da un lato le condizioni concrete del conflitto stesso. Quanto sia effettivamente grande il peso derivante dalla malattia del bambino, quanto esso sia influenzato dalle risorse a disposizione dei genitori, dal fatto che essi possano godere o meno di un sostegno e dalla portata di quest'ultimo. D'altro canto, da un punto di vista più sostanziale 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 essa non può guardare con indifferenza alle questioni che riguardano la procreazione. Gli atteggiamenti assunti nei confronti delle questioni relative alla genitorialità e all'infanzia, ma anche nei confronti della malattia e della collocazione sociale dei disabili riflettono dunque giudizi di valore basilari. In questi casi emerge con particolare chiarezza ciò che siamo e ciò che vogliamo essere.⁴⁹ 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 dalla scienza e dall'industria che implicano pertanto un inevitabile coinvolgimento di queste e altre sfere della società.

Nell'affrontare la questione relativa all'ammissibilità della DPI, aspetti fondamentali di etica individuale e sociale si intrecciano dunque tra loro, andando a interessare decisioni ideologiche di fondo, come ad esempio la questione del 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 di valore. Per questo motivo, nella nostra attuale società pluralistica e «post-tradizionale» non esiste un ampio consenso sociale al riguardo, come dimostrano le controverse discussioni condotte nella società e in Parlamento e che vedono coinvolte posizioni politiche e ideologiche molto diverse.

1.3.3 Chi beneficia di una DPI?

Se si decide di limitare l'impiego della DPI alla finalità di evitare una malattia trasmessa geneticamente, una definizione fondamentale dei suoi limiti emerge dalla domanda seguente: nell'interesse di chi viene effettuata, in realtà, una DPI ed evitata quindi la malattia? A questa domanda è possibile rispondere in tre modi diversi: può trattarsi del bambino (ipotetico) stesso a cui si desidera risparmiare una vita gravata dalla malattia, oppure dei genitori a cui si vuole risparmiare una vita con un bambino malato o, ancora, della società, delle assicurazioni malattie o dello Stato sociale a cui si vogliono risparmiare determinate conseguenze (in particolare di tipo finanziario).

⁴⁹ H. Haker, *Ethik der genetischen Frühdiagnostik*. Paderborn: mentis 2002, in particolare pagg. 61-100 e 245-302.

I critici che vorrebbero impedire l'autorizzazione della DPI temono in genere questa terza eventualità. A loro parere, la DPI verrebbe applicata in ultima analisi, volontariamente o inconsapevolmente, nell'interesse di beneficiari indiretti, come la ricerca o l'industria, oppure costituirebbe un mezzo per l'esercizio del potere di disposizione patriarcale sul corpo femminile. L'obiettivo di evitare la malattia e il dolore che essa comporta costituirebbero invece a loro giudizio soltanto un pretesto.⁵⁰ Questa idea mette tra l'altro in discussione il fatto che la decisione dei genitori e quella dei medici venga presa in realtà senza influenze e manipolazioni da parte di terzi. Tutelare il potere di autodeterminazione di tutte le persone coinvolte nel procedimento è indubbiamente indispensabile. Al contrario, un simile sospetto generico implica, anche se viene avanzato per motivi etici, la svalutazione generalizzata delle decisioni prese dai diretti interessati. Indipendentemente da questo aspetto, però, la selezione di embrioni operata allo scopo di assecondare interessi di terzi di natura economica, politica o di altro genere sarebbe in ogni caso da giudicare come eugenetica e dunque da vietare in quanto riprovevole.

Neppure la prima possibilità, quella di prevenire la malattia trasmissibile geneticamente nell'interesse del bambino malato, può tuttavia costituire la motivazione legittima. Essa comporterebbe infatti inevitabilmente un'affermazione in merito al valore o al non valore della vita del bambino e la decisione presa sarebbe pertanto da giudicare a sua volta eugenetica in senso stretto.

Secondo l'opinione dominante, le persone nel cui interesse viene effettuata la DPI sarebbero invece i genitori. In seguito alla malattia del bambino, essi rischiano infatti di venirsi a trovare in una situazione insostenibile, per cui l'incolumità fisica e psichica della madre o dei genitori costituirebbe il bene meritevole di tutela che compenserebbe i rischi e gli svantaggi connessi con una DPI. In questo contesto viene tracciato esplicitamente un parallelismo con l'aborto, dove sempre in virtù di questa considerazione è consentita l'interruzione della gravidanza perché viene riconosciuta l'insostenibilità della sua continuazione. Il fatto che l'interruzione di gravidanza sia ormai socialmente accettata costituisce dunque uno degli argomenti portanti a favore di un'autorizzazione della DPI⁵¹.

I critici rifiutano invece 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.⁵² Allo stesso modo, i sostenitori della DPI accennano al fatto

⁵⁰ «Die Frage ist jedoch, ob die Präimplantationsdiagnostik tatsächlich als Antwort auf ein artikuliertes Bedürfnis entwickelt wurde, oder ob es sich bei dem Verfahren um eine Art von *spin off* der modernen Reproduktionsmedizin und Genetik handelt, das sich seine Klienten erst suchen und seinen Anwendungsbereich erst schaffen muss. Obwohl zahlreiche Paare, für deren Kinder ein Erbkrankheitsrisiko besteht, das neue Untersuchungsverfahren begrüßen, stützen verschiedene Beobachtungen die zuletzt genannte Vermutung.» R. Kollek, Präimplantationsdiagnostik. Embryonenselektion, weibliche Autonomie und Recht. Tubinga, Basilea: Francke 2000, in particolare pag. 145.

⁵¹ «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. La maggioranza della Commissione non vede perché non debba essere lecito esaminare un embrione generato in vitro prima del trasferimento nell'utero.» NEK-CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 5.

⁵² H. Haker, Ethik der genetischen Frühdiagnostik. Paderborn: mentis 2002, in particolare pag. 224 segg.

che in seguito a un divieto di questa tecnica verrebbe a crearsi una netta sproporzione tra la diagnosi prenatale e quella preimpianto e dunque anche tra la tutela degli embrioni (e dei feti) *in vivo* e *in vitro*. 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, l'ammissibilità della DPI sarebbe addirittura imprescindibile, poiché potrebbe risparmiare alle madri e alle coppie il peso di una «gravidenza in prova».

1.3.4 Vantaggi, svantaggi e rischi della DPI

Vantaggi

Il vantaggio atteso dall'applicazione della DPI si estende sostanzialmente al dolore che grazie ad essa verrebbe risparmiato ai genitori (cfr. con 1.3.3). La DPI consente di evitare di gravare pesantemente l'esistenza dei genitori in casi in cui altrimenti tali pesanti conseguenze potrebbero essere evitate unicamente in seguito a rinunce altrettanto gravi⁵³.

La DPI è inoltre in grado di trasferire una decisione socialmente accettata dalla fase della gravidanza nella situazione antecedente e dunque di evitare le conseguenze fisiche e psichiche connesse con un'interruzione di gravidanza.

Si crea così la possibilità di avere un bambino anche per le coppie che altrimenti non avrebbero osato compiere questo passo a causa di precedenti esperienze dolorose, personali o familiari.

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. Tuttavia esse non possono certo influenzare favorevolmente o negativamente la prescrizione di una DPI nel singolo caso concreto e non devono pertanto incidere sulla configurazione della regolamentazione giuridica in materia di DPI.

Occorre inoltre tenere conto che attraverso l'autorizzazione della DPI in Svizzera si eviterebbe alle coppie interessate di doversi recare all'estero. Poiché in virtù della possibilità di usufruire di questa forma di «turismo» non sarebbe comunque possibile evitare il ricorso alla DPI, sarebbe allora più coerente abolire questo divieto⁵⁴. A questo aspetto va peraltro contrapposto il fatto che la legislazione svizzera non può orientarsi a ciò che viene fatto nel concreto all'estero, bensì soltanto a ciò che è opportuno fare in base al consenso politico in Svizzera.

Svantaggi e rischi

Per quanto concerne invece gli svantaggi effettivamente o potenzialmente connessi con il ricorso alla DPI, è opportuno differenziare in due diverse direzioni. Si tratta di stabilire da un lato *chi* viene danneggiato, o rischia di esserlo, dalla DPI. Dall'altro, occorre distinguere tra conseguenze negative *inevitabili* e conseguenze che invece potrebbero manifestarsi soltanto con una certa probabilità.

⁵³ Cfr. con spiegazioni ai singoli articoli, cap. 2.1. art. 5a.

⁵⁴ Cfr. NEK-CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 27.

In questo senso, le «vittime» della DPI sono prima di tutto e inevitabilmente tutti gli embrioni *in vitro* che vengono sottoposti al procedimento di DPI. Attraverso un foro praticato microchirurgicamente nella membrana vengono prelevate una o due cellule da questi embrioni, il cui numero totale è compreso di regola tra le sei e le dieci cellule. Secondo lo stato attuale delle conoscenze di questa tecnica, questo intervento non irrilevante sembra venir superato in genere senza alcun danno dall'embrione; più raramente, la DPI sembra tuttavia ridurre la capacità di impianto e provocare così la morte. Non disponiamo ancora di risultati definitivi sulla questione; in particolare, non è possibile fare affermazioni riguardo ai possibili danni a lungo termine, perché il primo bambino venuto al mondo in seguito a una DPI non ha ancora compiuto vent'anni. Sono invece colpiti in modo decisivo dalla DPI tutti gli embrioni *in vitro* che a causa di un'anomalia genetica diagnosticata non vengono selezionati per l'ulteriore sviluppo, bensì scartati.

Le conseguenze legate a questo procedimento di diagnosi invasivo per gli embrioni non possono essere evitate; invece, i futuri genitori sono naturalmente liberi di decidere a favore di un impianto e di una continuazione della gravidanza anche in caso di esito positivo del test. Al riguardo, i critici temono peraltro che in seguito alla separazione tra gli embrioni e la potenziale madre, rispettivamente i potenziali genitori e alla tecnicizzazione del procedimento si possa sviluppare un automatismo nella decisione di selezione contro il bambino affetto da una malattia o disabile.⁵⁵ Tra le argomentazioni contrarie a un'autorizzazione della DPI vengono inoltre prospettati anche altri scenari, tutti basati sul timore che, così facendo, venga dato il via a un'evoluzione che poi non potrebbe più essere fermata e potrebbe avere conseguenze imprevedibili (cosiddetti scenari «slippery slope» o «del piano inclinato»).

In quest'ottica, i soggetti «vittima» dalla DPI sono dunque in primo luogo le persone malate o disabili viventi o future. Poiché – nella realtà o anche soltanto nella percezione – la DPI dimostrerebbe l'evitabilità della malattia e della disabilità, nel corso dell'affermazione di questa tecnica di diagnosi e dell'allentamento delle restrizioni inizialmente previste per la sua applicazione si teme dunque una perdita di solidarietà nei confronti di queste persone.⁵⁶ In questo contesto vi è inoltre il timore che la possibilità di fare ricorso alla DPI possa generare pressioni psicologiche sui genitori a far monitorare a livello medico la loro procreazione, arrivando così a un'«eugenetica volontaria» a partire dal basso, nel senso di una discriminazione delle persone portatrici di handicap giustificata dall'applicazione di misure selettive⁵⁷.

Un timore ancora più sostanziale è che la «perizia genetica» a cui verrebbero sottoposti i bambini nati in seguito a una DPI vada a intaccare il principio di uguaglianza e dunque il fondamento stesso della nostra società.⁵⁸ L'intervento controllante sul corredo genetico genererebbe una società divisa in due classi, una composta da coloro che sono tali per natura e un'altra composta invece da persone controllate in moto tecnologico o, in un futuro ancora remoto ma prevedibile,

⁵⁵ Cfr. NEK–CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 41.

⁵⁶ Cfr. E. Beck-Gernsheim: Präimplantationsdiagnostik: Welche Folgen?, in: B. Nacke, S. Ernst (Hrsg.): Das Unterteiltsein des Menschen. Stammzellforschung und Präimplantationsdiagnostik. Magonza: Matthias-Grünwald-Verlag, 2002, pagg. 121-132.

⁵⁷ Cfr. con spiegazioni ai singoli articoli, cap. 2.1. art. 5a.

⁵⁸ J. Habermas: Die Zukunft der menschlichen Natur. Auf dem Weg zu einer liberalen Eugenik? Francoforte: suhrkamp 2002.

addirittura prodotti sottoforma di veri e propri «bambini di design». Secondo questa visione, la DPI costituirebbe dunque il primo o forse addirittura già un altro passo lungo un cammino denso di insidie al cui termine il progresso tecnico-scientifico potrebbe portare addirittura al tramonto dell'umanità.

Queste conseguenze temute e senza alcun dubbio indesiderate non sono tuttavia destinate a manifestarsi con certezza. Esse non sarebbero inoltre provocate dalla semplice autorizzazione della DPI, né impedita dal suo divieto, anche perché essa consentirebbe di evitare soltanto una percentuale irrisoria di tutti i problemi di salute. La domanda di fondo è pertanto quanto seriamente siano da prevedere, nel concreto, simili effetti secondari indesiderati e in quale misura essi possano essere evitati grazie a misure appropriate nonostante l'autorizzazione della DPI. Anche la NEK-CNE giunge alla conclusione che questi rischi non sarebbero sufficientemente concreti da legittimare un divieto della DPI. Al contempo, essa raccomanda tuttavia di far seguire l'autorizzazione della DPI dalla ricerca socio-psicologica e sociologica, per poter intervenire tempestivamente qualora si manifestino indizi concreti di simili conseguenze.⁵⁹

Nel complesso vi sono dunque, da un lato, conseguenze inevitabili per gli embrioni *in vitro* che devono essere tuttavia contrapposte ai vantaggi attesi. Dall'altro lato, si teme invece un aumento delle pressioni sui genitori e dei rischi per la società, rischi che sarà compito della politica e della società nel suo insieme evitare.

1.3.5 Il dibattito in Svizzera

La Commissione nazionale d'etica per la medicina umana gode di un mandato specifico ed è chiamata a prendere posizione nelle questioni controverse relative all'etica medica che riguardano l'intera società. Essa 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. Essa temeva inoltre conseguenze imprevedibili nel settore della medicina riproduttiva e della ricerca sugli embrioni, poiché reputava impossibile operare le necessarie distinzioni tra applicazione legittima e abusiva di questa tecnica. Infine, la minoranza della Commissione ha espresso timori relativi a possibili effetti indiretti sottoforma 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. Essa si dichiara pertanto favorevole, invece che a un divieto, a una regolamentazione 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.»⁶⁰ La DPI non dovrà tuttavia essere autorizzata soltanto allo scopo di prevenire una malattia, ma anche «per le coppie che si sottopongono a FVI per il

⁵⁹ NEK-CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 52.

⁶⁰ NEK-CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 51 segg.

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, essa continuerà a essere vietata ai fini della selezione di caratteristiche che non sono in relazione a una malattia e anche ai fini di una selezione a vantaggio di terzi, ossia per generare un bambino che potrebbe donare cellule, tessuti od organi per una persona malata. La Commissione raccomanda inoltre di fornire alle coppie interessate una consulenza completa che sostenga il loro potere di autodeterminazione e illustri loro le alternative di cui dispongono. Infine, la Commissione 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 DPI⁶¹, 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 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 del tre* (cfr. n. 1.5.1) nonché del divieto di crioconservazione degli embrioni. Per quanto concerne la questione relativa alla selezione del «figlio salvatore» idoneo, nel suo secondo parere la Commissione appare divisa; circa la metà dei suoi membri si dichiara infatti favorevole a questo impiego del procedimento di diagnosi, mentre l'altro cinquanta per cento è contrario. Mentre nella primo parere relativo alla questione 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. Esso si basa infatti sul parere secondo cui i rischi etici e di abuso potrebbero essere controllati attraverso una regolamentazione giuridica sufficientemente rigida.

Oltre alla NEK–CNE, hanno preso posizione in merito alla DPI anche alcuni gruppi d'interesse. Mentre ad esempio 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 inguaribili⁶², le associazioni di disabili e i loro famigliari assumono invece una posizione più critica al riguardo, intravedendo il pericolo che l'autorizzazione della DPI possa ripercuotersi negativamente sugli sforzi volti a migliorare l'integrazione di queste persone nella nostra società. La possibilità di consentire a determinate condizioni di scartare un embrione malato porterebbe secondo il parere di queste associazioni a una maggiore discriminazione, ad esempio nel caso delle persone affette dalla sindrome di Down (trisomia 21), poiché la loro condizione potrebbe apparire a quel punto evitabile ed essere pertanto rimproverata come una manchevolezza ai loro genitori. In questo senso, l'associazione svizzera dei genitori di persone con disabilità mentali «Insieme» sostiene ad esempio, insieme alle corrispondenti organizzazioni tedesche, austriache e sud-tirolesi, che la DPI genera un alto rischio di stigmatizzazione delle

⁶¹ NEK–CNE, Diagnostica preimpianto II, Questioni particolari sulla normativa legale e per la tipizzazione HLA, parere n. 14/2007.

⁶² www.kinderwunsch.ch/wir/index.html (21.02.2008).

persone portatrici di handicap, poiché sostiene il mito della realizzabilità di un figlio su misura.⁶³

Nel dibattito si sono espresse inoltre sull'argomento, in chiave femminista, anche alcune altre persone e raggruppamenti. Su questo fronte si teme in particolare che l'autorizzazione della DPI potrebbe influire negativamente sulla parità tra uomo e donna nella società, accentuando così una disparità di trattamento già esistente. Il principale rimprovero mosso a questo proposito riguarda il fatto che l'autorizzazione della DPI porterebbe a una strumentalizzazione del corpo femminile, dato che l'interesse al ricorso alla DPI consisterebbe solo apparentemente nella prevenzione della malattia e della sofferenza, mentre in realtà il metodo punterebbe all'ottenimento di oociti a scopo di ricerca. Questa critica è dunque rivolta al consenso delle donne, interpretato qui come il frutto delle pressioni sociali interiorizzate da queste ultime e che metterebbe pertanto in discussione la volontarietà di questa scelta.

1.3.6 Il dibattito a livello internazionale

Mentre una panoramica della situazione giuridica internazionale nel campo della DPI può essere fondata sul diritto sovrano, una rappresentazione del dibattito etico deve necessariamente fare riferimento a voci dotate di un differente grado di legittimazione. A questo proposito sono da prendere in considerazione, in primo luogo, i pareri espressi dalle commissioni etiche nazionali, istituite negli ultimi anni in molti Paesi. In quale misura e per quali soggetti i pareri espressi da queste commissioni siano effettivamente rappresentativi andrebbe pertanto discusso caso per caso e costituisce un quesito a cui non è facile rispondere.

Si osserva che il tema della DPI viene discusso ovunque in modo altrettanto controverso; le questioni e le argomentazioni di fondo variano di poco da un caso all'altro 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 la commissione d'inchiesta «Diritto ed etica della medicina moderna» del *Bundestag* tedesco aveva già chiesto in precedenza che il divieto venisse mantenuto in essere. In entrambi gli organi vi sono tuttavia forti voci di minoranza che esigono l'esatto contrario.⁶⁴ Nella sua presa di posizione, la Commissione di bioetica austriaca presso la Cancelleria ha evitato di fornire una raccomandazione chiara⁶⁵ e così ha fatto anche il Comité Consultatif National

⁶³ www.insieme.ch/pdf/EthischeGrund_deutsch.pdf (21.02.2008).

⁶⁴ www.ethikrat.org/stellungnahmen/pdf/Stellungnahme_Genetische-Diagnostik.pdf (14.01.2008), p. 75. Il rapporto della commissione d'inchiesta sotto: <http://dip.bundestag.de/btd/14/090/1409020.pdf> (14.01.2008).

⁶⁵ «Bei realistischer Betrachtung wird davon auszugehen sein, daß die Bioethikkommission mit ihrem Bericht zur PID einen bisherigen Meinungsfindungsprozeß sehr sorgfältig aufgearbeitet und verdichtet hat und damit in weiterer Folge einen Entscheidungsfindungsprozeß angestoßen und begonnen hat, der aber noch Jahre dauern kann.» www.bka.gv.at/DocView.axd?CobId=7780 (14.01.2008), pag. 9.

d'Ethique pour les Sciences de la Vie et de la Santé francese.⁶⁶ Anche il Comitato di etica danese si è limitato nel 2004 a un «debate outline»⁶⁷ riguardante l'intero settore della ricerca sulle cellule staminali e gli embrioni, mentre il *Gezondheidsraad* olandese ha richiesto nel 2006 un'autorizzazione di vasta portata che includesse in determinati casi anche la tipizzazione HLA.⁶⁸ Allo stesso modo, anche il Consiglio nazionale svedese per l'etica in campo medico giunge alla conclusione «that the use of the PGD technique should be allowed on a somewhat larger scale than what is permitted in the current guidelines».⁶⁹ A livello globale, nei Paesi di lingua tedesca lo scetticismo diffuso, esteso anche ai divieti vigenti, sembra dunque costituire una posizione di minoranza.

Si nota inoltre che in alcuni Paesi come il Belgio o la Finlandia l'argomento nel suo insieme è considerato molto meno critico dal punto di vista etico che non ad esempio in Francia o in Germania. Negli Stati Uniti si rileva un contrasto tra una prassi molto liberale e un dibattito etico-scientifico che si preoccupa soprattutto delle limitazioni poste all'autonomia personale nel settore della procreazione, con un atteggiamento estremamente critico delle voci cristiane conservatrici.

Anche nel mondo islamico si osserva la stessa controversia tra pareri favorevoli e voci critiche che porta di conseguenza a raccomandazioni religiose e interventi regolamentari statali molto diversi nei singoli Paesi. Considerazioni del tutto analoghe valgono anche per l'Asia orientale. L'ebraismo e Israele sono tendenzialmente meno contrari alle possibilità offerte dalla moderna medicina procreativa, ma anche in queste regioni vengono condotti dibattiti controversi.⁷⁰

1.3.7 Ulteriori ambiti di applicazione

Oltre all'ambito di applicazione centrale in questo contesto, quello della prevenzione di una malattia grave del bambino, esiste una serie di altre possibili applicazioni della DPI, giudicate in modo profondamente diverso sotto il profilo etico:

- la DPI per incrementare la percentuale di successi della fecondazione artificiale (cfr. n. 1.2.4.2): negli ultimi tempi si diffondono le indicazioni secondo cui l'effetto positivo desiderato verrebbe quanto meno azzerato dalle limitazioni connesse con la DPI, per cui indipendentemente dal giudizio etico questa tecnica non offrirebbe vantaggi neppure da un punto di vista strettamente medico⁷¹ - e naturalmente non è possibile giustificare

⁶⁶ «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 (...)» Réflexions sur l'extension du diagnostic préimplantatoire, Avis N°72 - 4 luglio 2002, pag. 13. Disponibile sul sito www.ccne-ethique.fr/francais/start.htm (14.01.2008).

⁶⁷ www.etiskraad.dk/graphics/03_udgivelser/engelske_publicationer/moral_embryo/engelsk_embryo.pdf (14.01.2008).

⁶⁸ www.gr.nl/samenvatting.php?ID=1333&highlight=preimplantation (14.01.2008).

⁶⁹ www.smer.gov.se/index.htm?lang=en&index=0&url=intro.html (14.01.2008).

⁷⁰ Cfr. in proposito NEK-CNE, La ricerca sulle cellule staminali embrionali, parere n. 3/2002, pag. 39 segg.

⁷¹ B. Goldman, The First Cut. Extracting a cell from a budding human embryo can expose genetic defects, but does it actually help generate more healthy babies?, *Nature*, 2007, 445, pag. 479 segg.

neppure dal punto di vista etico ciò che presenta controindicazioni sotto il profilo medico;

- la DPI per la tipizzazione HLA («*bambino salvatore*», «*design baby*»), cfr. n. 1.2.4.4): anche se nel suo secondo parere concernente la DPI la NEK–CNE non assume ad esempio una posizione unitaria nei confronti di questo metodo, molti vedono in esso una finalizzazione inaccettabile del bambino nato successivamente. Si teme inoltre a questo riguardo che i limiti di un simile utilizzo del bambino quale donatore di tessuti possano lentamente ampliarsi, sia con riferimento al tipo di tessuti o di organi interessati, sia con riferimento ai possibili destinatari, al di là dei fratelli e delle sorelle malati;
- la DPI per la selezione di caratteristiche che non presentano alcun riferimento a una malattia: in teoria, qualsiasi caratteristica genetica di un essere umano può diventare un criterio di selezione, al di là di qualsiasi riferimento a una malattia (cfr. n. 1.2.4.5: «social sexing», «family balancing»).⁷²

In effetti, le possibilità offerte dalla tecnica in questo campo sono ancora molto indietro rispetto agli scenari agghiaccianti tracciati dalla letteratura fantascientifica, tanto più con riferimento a caratteristiche complesse quali l'intelligenza o il talento musicale. Ma è proprio questa estensione del campo di applicazione ad altri criteri scelti a piacimento e scollegati da qualsiasi malattia a dover essere impedita attraverso la regolamentazione in oggetto. Così, ad esempio, la selezione di un bambino con gli occhi azzurri tramite la DPI non è in alcun modo legittimabile sotto il profilo etico. In questo senso, non vi saranno neppure difficoltà di delimitazione per evitare il formarsi di una «zona grigia» tra malattia e caratteristiche non rilevanti ai fini della malattia, poiché l'adozione della DPI dovrà essere consentita esclusivamente in casi univoci in cui si prevedono pesanti conseguenze per la salute.

Le notevoli riserve di natura etica nei confronti di queste possibilità di applicazione di ampia portata non verranno eliminate neppure in combinazione con l'indicazione di una grave malattia genetica voluta dalla regolamentazione. Anche se, ad esempio, la DPI verrà applicata regolarmente per prevenire una malattia, non si potrà testare al contempo anche il tipo di tessuto dell'embrione per tenersi aperta la possibilità di una donazione futura.

1.4 La situazione giuridica in Svizzera

1.4.1 Costituzione federale

La Costituzione federale non si pronuncia espressamente in merito alla DPI. Occorre tuttavia considerare i contenuti dell'articolo 7 (dignità umana) e dell'articolo 10 (diritto alla vita e alla libertà personale), poiché nel caso della DPI gli embrioni, ossia la vita umana in uno stadio di sviluppo molto precoce, vengono sottoposti a un esame invasivo e a un giudizio selettivo. Occorre inoltre considerare in particolare l'articolo 119 (medicina riproduttiva e ingegneria genetica in ambito umano).

⁷² <http://geneticsandsociety.org/article.php?id=2740> (14.01.2008).

Nell'ambito del dibattito sorto attorno all'ammissibilità della DPI possono essere tracciati inoltre dei collegamenti con altre norme costituzionali, quali ad esempio il divieto di discriminazione (in particolare con riferimento alle persone disabili, cfr. art. 8 cpv. 2 Cost.) o la protezione dei fanciulli (art. 11). Poiché l'articolo 119 Cost. deve essere considerato, rispetto ad esse, come una norma speciale che autorizza espressamente l'applicazione di metodi riproduttivi volti a prevenire una malattia, è possibile prescindere di seguito da un'analisi più approfondita di queste norme.

Dignità umana (art. 7 Cost.)

La domanda se la tutela della dignità umana si estenda già all'embrione *in vitro* ha scatenato ripetutamente discussioni controverse. In seguito a queste discussioni, a livello di diritto costituzionale in Svizzera ha prevalso finora una posizione intermedia: l'embrione *in vitro* ha diritto di beneficiare della tutela della dignità umana; quest'ultima non gli viene tuttavia accordata nella stessa misura garantita invece alla persona già nata. In particolare il concetto di dignità umana quale diritto protetto e soggettivo non si estende pertanto all'embrione *in vitro*. Esso viene pronunciato come principio costituzionale soprattutto in relazione con la protezione dei primi stadi della vita umana. Resta tendenzialmente incerto, in questo contesto, quali obblighi di tutela derivino concretamente dalla tutela della dignità umana nel trattamento dell'embrione *in vitro*. Vi è consenso riguardo al fatto che quest'ultimo non può essere trattato come una semplice cosa. Al contrario occorre decidere, attraverso una ponderazione degli interessi, dove – oltre a quelli espressamente menzionati nell'articolo 119 Cost. – debbano essere fissati con esattezza i confini che vietano singole azioni nel campo della medicina riproduttiva. Nell'ambito di questa ponderazione di interessi, l'estensione della tutela della dignità umana all'embrione si contrappone alla libertà personale dei genitori⁷³ e in particolare al loro diritto all'incolumità fisica e psichica. In questo contesto assume un'importanza decisiva il fatto che l'articolo 119 capoverso 2 Cost. anticipi fino a un certo punto la ponderazione degli interessi, citando espressamente, da un lato, la tutela della dignità umana, ma ammettendo, dall'altro, l'impiego delle tecniche della medicina riproduttiva quando si tratta di prevenire una grave malattia.

Diritto alla vita (art. 10 cpv. 1 Cost.)

Il diritto fondamentale alla vita è tutelato in modo assoluto; finora nel diritto costituzionale svizzero non è stato tuttavia chiarito in maniera esaustiva la questione del momento, nel corso dello sviluppo della vita umana, a partire dal quale tale tutela trova applicazione e – se essa include anche i primi stadi della vita umana prenatale – del modo in cui deve essere configurata. Il fatto che il diritto alla vita degli embrioni *in vitro* non sia garantito nella stessa misura di quello accordato alle persone già nate è dimostrato ad esempio dal fatto che la Costituzione federale esclude espressamente e in ogni caso la donazione di embrioni e dunque anche quella degli embrioni soprannumerari.⁷⁴ Occorre inoltre tenere conto dell'ammissibilità della soluzione dei termini nel caso di un'interruzione di

⁷³ 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.

⁷⁴ Cfr. in proposito il messaggio relativo alla LRE, FF 2003 1045, n. 1.4.2.1.2.

gravidanza, dalla quale emerge a sua volta che il diritto alla vita per gli embrioni non è valido in modo assoluto, ma è soggetto piuttosto a una ponderazione di interessi.

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

L'articolo 119 capoverso 1 Cost. ha lo scopo di proteggere l'essere umano contro gli abusi della medicina riproduttiva e dell'ingegneria genetica. L'articolo 119 capoverso 2 Cost. conferisce alla Confederazione il mandato di emanare norme concernenti il trattamento del patrimonio genetico di cellule germinali e embrioni umani, assicurando in particolare la tutela della dignità umana e della personalità. All'atto dell'emanazione di questa norma sono state prese alcune decisioni di fondo già a livello costituzionale: l'articolo 119 capoverso 2 Cost. contiene infatti diversi obblighi e divieti di diritto costituzionale che rappresentano altrettante indicazioni per la legislazione in materia.⁷⁵ In relazione con la regolamentazione della DPI, ha rilevanza soprattutto il capoverso 2 lettera c, che contiene i requisiti per l'applicazione dei procedimenti di procreazione assistita. 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. Nell'ambito della procedura di consultazione parlamentare relativa all'articolo 119 Cost. (all'epoca art. 24^{novies}), la DPI è stata menzionata soltanto in un intervento e anche in quel caso solo con un accenno.⁷⁶ Il dibattito ha avuto luogo fra il 1990 e il 1991, in un momento in cui la DPI non trovava praticamente ancora un'applicazione pratica nella medicina riproduttiva. È emersa pertanto la domanda se la DPI fosse inammissibile nel senso di una preformazione di determinati caratteri nel bambino o in virtù di un divieto della selezione degli embrioni eventualmente desumibile dall'ultima parte di frase del capoverso 2 lettera c o se fosse invece consentita, come unica possibilità di evitare la trasmissione di una malattia grave, dal diritto costituzionale. La domanda relativa alla costituzionalità della DPI necessitava dunque di un parere consultivo.

Già nel 1995 l'Ufficio federale di giustizia (UFG) ha preso tra l'altro posizione, nell'ambito di una perizia, in merito all'ammissibilità della DPI.⁷⁷ Il chiarimento è avvenuto su incarico del DFI in seguito al rapporto «La ricerca biomedica sull'essere umano e l'articolo 24^{novies} della Costituzione federale», pubblicato nel febbraio del 1995 dal gruppo di studio «Ricerca sull'essere umano» istituito dal DFI. Nella perizia l'UFG esaminava lo *status* di diritto costituzionale degli embrioni, illustrando il compito di tutela relativo al bene giuridico «embrioni umani». Partendo dalla domanda relativa alla costituzionalità della ricerca sugli embrioni soprannumerari, esso si pronunciò in questo contesto anche in merito alla DPI. Secondo il parere fornito, né dal principio della dignità umana, né dal diritto fondamentale alla tutela della vita deriverebbero tuttavia risposte sufficientemente precise e vincolanti alla domanda relativa alla protezione giuridica che deve essere accordata agli embrioni. Per questo motivo occorrerebbe determinare, anche con riferimento alla DPI, il contenuto a sé stante dell'articolo 24^{novies} Cost., sia sotto

⁷⁵ L'art. 119 Cost. vieta la maternità in affitto e la donazione di embrioni nonché gli interventi nel corredo genetico delle cellule staminali degli embrioni umani. Nei procedimenti con sperma donato (tecniche eterologhe), al bambino viene garantito l'accesso ai suoi dati genetici.

⁷⁶ Boll. Uff. 1991 N 590, intervento Baerlocher.

⁷⁷ GAAC 60.67.

forma di garanzia di un diritto fondamentale che di mandato legislativo. Più avanti la perizia stabilisce che una selezione operata sulla base della presenza di determinati caratteri e l'eliminazione di embrioni generati a scopo di impianto porta in ultima analisi alla «selezione» nel senso di una selezione eugenetica, rifiutata dal legislatore. Se, invece, la DPI si limita alla dimostrazione della presenza di predisposizioni ereditarie a contrarre gravi malattie, essa può reggere anche di fronte alla Costituzione (cfr. la fine del n. 4.1).

Occorre inoltre osservare che nel corso dei dibattiti parlamentari relativi all'articolo 5 capoverso 3 LPAM (divieto della DPI) la costituzionalità della DPI non è stata praticamente discussa.⁷⁸ Le Camere hanno giudicato fundamentalmente compito del legislatore autorizzare o vietare la DPI (in un ambito ristretto di indicazioni).

Allo scopo di chiarire in modo specifico la questione relativa all'ammissibilità della DPI secondo il diritto costituzionale svizzero, nel 2008 l'UFG ha pubblicato, su incarico dell'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP), un ulteriore parere.⁷⁹ In questo documento l'UFG rileva che

- l'orientamento storico e sistematico della Costituzione federale non fornisce indicazioni in merito alla costituzionalità della DPI;
- dall'interpretazione letterale della Cost. non si evince alcun divieto;
- l'orientamento teleologico induce a concludere che la DPI sia in contrasto con lo scopo sottostante all'articolo 119 capoverso 2 lettera c terza frase Cost. (evitare embrioni soprannumerari).

Più avanti emerge inoltre che un'estensione del significato non è da considerarsi ammissibile in questo caso specifico e che dall'obiettivo di evitare embrioni soprannumerari non si può desumere alcun divieto della DPI, poiché ciò corrisponderebbe a un'ingerenza nei beni giuridici e negli interessi delle coppie che desiderano avere figli: una limitazione della produzione di embrioni rende infatti più difficoltoso il procedimento di fertilizzazione in vitro e pone dei vincoli al desiderio di avere figli, tutelato a livello di diritti fondamentali, mentre un divieto della DPI per le coppie interessate implicherebbe di fatto l'impossibilità di coronare il loro desiderio di avere figli naturali. Si tratterebbe di conseguenza di situazioni differenti, e ciò renderebbe impossibile un'estensione per analogia del significato della norma. L'autorizzazione della DPI a scopo di diagnosi di una grave malattia genetica è dunque conciliabile con l'articolo 119 capoverso 2 lettera c della Costituzione federale. A questo proposito, è compito del legislatore valutare il rischio di un cosiddetto scenario «del piano inclinato» che potrebbe presentarsi quale conseguenza di un'autorizzazione limitata della DPI. Se il legislatore autorizza la DPI, deve in ogni caso prevedere sufficienti strumenti di controllo e di vigilanza per impedire nella misura del possibile violazioni della Costituzione federale e della legge.

⁷⁸ Eccezioni: 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.

⁷⁹ DFGP, 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 (in tedesco).

Dalla perizia è inoltre possibile concludere che, in mancanza di una revisione dell'articolo 119 capoverso 2 lettera c Cost., in Svizzera non è possibile adeguarsi alla prassi adottata a livello internazionale nel campo della DPI, secondo cui per ogni ciclo può essere prodotto e sottoposto a biopsia un numero di embrioni a piacere. Inoltre, se sono disponibili più embrioni sani di quelli da impiantare, la Costituzione federale ne vieta la crioconservazione programmata.

1.4.2 Legislazione federale

Legge sulla medicina della procreazione

A livello legislativo, dall'entrata in vigore della LPAM la situazione è chiaramente disciplinata: l'articolo 5 capoverso 3 vieta la divisione di una o più cellule da un embrione *in vitro* e la loro successiva analisi, ossia la DPI. In esecuzione dell'articolo 119 capoverso 2 lettera c Cost. ultima parte della frase, l'articolo 17 LPAM stabilisce che per ogni ciclo possono essere sviluppati sino a diventare embrioni al massimo tre oociti (cpv. 1) e sancisce il divieto di crioconservazione di embrioni (cpv. 3). Secondo il diritto vigente è consentito invece prevenire la trasmissione di una grave malattia per mezzo della biopsia del globulo polare o la selezione degli spermatozoi (art. 5 cpv. 2). Per l'applicazione del procedimento di procreazione è necessaria secondo l'articolo 8 un'autorizzazione cantonale.

Legge federale sugli esami genetici sull'essere umano

In seguito al divieto della DPI sancito dalla LPAM, la legge federale dell'8 ottobre 2004⁸⁰ sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU) rinuncia a disciplinare gli esami genetici sugli embrioni *in vitro* e fa invece riferimento esclusivamente agli esami genetici sulle persone nate o sui feti nel corso della gravidanza (diagnostica prenatale), ma non agli esami sugli embrioni extracorporeali effettuati *prima* della gravidanza. L'articolo 8 LEGU stabilisce che per lo svolgimento di esami genetici è necessaria un'autorizzazione del servizio federale competente (UFSP) e fissa a livello di ordinanza i requisiti che devono essere soddisfatti ai fini del rilascio di tale autorizzazione. L'obbligo di autorizzazione non è tuttavia applicabile agli esami effettuati nell'ambito di una DPI, poiché questi esulano dall'ambito di validità della LEGU.

1.4.3 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».⁸¹

⁸⁰ RS 810.12

⁸¹ 00.455.

La commissione incaricata dell'esame preliminare ha chiesto che non venisse dato seguito all'iniziativa e ha trasmesso una mozione dello stesso tenore.⁸² 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;⁸³

- con una *mozione* del 20 giugno 2002⁸⁴, 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-politica?».⁸⁵ 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»⁸⁶. 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»⁸⁷, accolta dal Consiglio nazionale nel giugno del 2005 con 92 voti contro 63⁸⁸ e dal Consiglio degli Stati nel dicembre del 2005 con 24 voti contro 18⁸⁹. 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»⁹⁰. 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»⁹¹ del 6 ottobre 2006, il consigliere nazionale Felix Gutzwiller ha chiesto l'abrogazione delle disposizioni contenute nella Costituzione federale 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

82 01.3647.

83 Boll. Uff. 2002 N 345 segg.

84 02.3335.

85 02.3550.

86 04.423.

87 04.3439.

88 Boll. Uff. 2004 N 908 segg.

89 Boll. Uff. 2005 S 1122 segg.

90 06.3141.

91 06.3585.

novembre 2006, il Consiglio federale ha chiesto di respingere la mozione, dichiarando di non essere disposto ad accettare a quella data un mandato impegnativo per l'abrogazione dell'articolo 119 capoverso 2 lettera c ultima parte della frase Cost. (fuori del corpo della donna possono essere sviluppati in embrioni solo tanti oociti umani 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.

1.4.4 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.

1.5 La nuova normativa proposta

Con la normativa proposta il divieto della DPI sancito dall'attuale LPAM viene sostituito, nel rispetto delle rigide condizioni quadro fissate dal diritto costituzionale all'articolo 119 Cost., da un'autorizzazione concessa a condizioni restrittive. Si intende così evitare gravi sofferenze alle coppie che in seguito a determinate costellazioni genetiche potrebbero soddisfare il loro desiderio di un figlio naturale soltanto accettando di farsi carico di un grave e insostenibile rischio di trasmettere al nascituro la loro predisposizione a contrarre una grave malattia. Al contempo, tuttavia, l'applicazione della tecnica dovrà essere soggetta a condizioni volte a garantire la tutela della dignità umana e a impedire abusi ed effetti indesiderati.

A questo scopo la normativa proposta contiene una rigida limitazione delle indicazioni che giustificano il ricorso alla DPI. Secondo tale limitazione, una DPI può essere eseguita soltanto se il pericolo concreto che il bambino desiderato sia portatore di una determinata predisposizione genetica, diagnosticata nella coppia di genitori, a contrarre una grave malattia non può essere evitato in nessun altro modo. La malattia deve manifestarsi con un'alta probabilità prima dei cinquant'anni e non deve essere disponibile alcuna terapia efficace e adeguata per lottare contro di essa.

Restano pertanto vietate tutte le applicazioni finalizzate a una prevenzione generale («screening») contro le anomalie genetiche che si manifestano in modo spontaneo (p. es. la trisomia 21), così come le applicazioni volte a incrementare la percentuale di successi nel trattamento dell'infertilità. Restano inoltre vietate la selezione di embrioni sulla base di caratteristiche dei tessuti allo scopo di effettuare una futura donazione di tessuti o di organi a un fratello o a una sorella malati, così come tutte le applicazioni che non presentano alcun riferimento a una malattia.

La normativa esige inoltre che i medici esecutori garantiscano un'ampia consulenza genetica nonché misure di garanzia della qualità. Per il controllo di questi compiti la normativa prevede, oltre alle disposizioni contenute nella LPAM e nella LEGU attualmente vigenti, un regolamento di autorizzazione e di notifica graduato.

Secondo quest'ultimo, i medici ricevono dall'UFSP un'autorizzazione generale a disporre un procedimento di DPI se:

- dispongono di un'autorizzazione per l'applicazione di metodi di procreazione ai sensi dell'articolo 8 capoverso 1 LPAM;
- soddisfano determinati requisiti di formazione e perfezionamento professionale in ambito genetico, secondo quanto stabilito nell'articolo 13 capoverso 2 LEGU;
- assicurano la qualità dell'intero processo.

Ogni singolo procedimento di DPI deve essere quindi notificato all'UFSP subito dopo l'accettazione da parte della coppia interessata, ma prima del suo svolgimento, con la precisazione dell'indicazione. Per i laboratori che effettuano l'esame genetico, grazie a un opportuno rinvio vigono l'obbligo di autorizzazione secondo la LEGU e i relativi requisiti qualitativi che dovranno essere eventualmente completati a livello di ordinanza.

La normativa contiene infine disposizioni concernenti la valutazione della legge e prevede inoltre la possibilità di sostenere con fondi federali progetti di ricerca relativi alle conseguenze della DPI.

1.5.1 Alternative di soluzione esaminate

Ambito di applicazione e condizioni quadro della DPI

Per la concreta configurazione della nuova normativa, occorre prima di tutto stabilire in quali fra tutti i casi possibili sotto il profilo medico (cfr. n. 1.2.4) potesse essere effettivamente applicata la DPI. La regolamentazione proposta limita le possibilità di applicazione della DPI consentite al campo della prevenzione di una malattia genetica grave chiaramente identificabile. Restano invece vietate tutte le altre possibilità di applicazione: l'esame in caso di rischio accresciuto di mutazioni spontanee, ad esempio nei casi in cui la madre presenta un'età riproduttiva relativamente avanzata o allo scopo di migliorare la percentuale di successi nei trattamenti contro l'infertilità; per la selezione di un futuro donatore di tessuti; per la selezione del sesso e di qualsiasi altra caratteristica genetica senza riferimento a una malattia. In tutti questi casi, i rischi e gli svantaggi connessi con una DPI prevalgono sui vantaggi certi o, come nel caso dello «screening» in caso di infertilità, ancora molto dubbi offerti da questo procedimento. La regolamentazione si riferisce all'esito del dibattito parlamentare sulla mozione «Approvazione della diagnostica preimplantatoria»⁹², dalla quale è emerso con chiarezza che la DPI deve essere autorizzata soltanto a condizioni severe e restrittive.

Occorreva inoltre definire in particolare le condizioni quadro nelle quali la tecnica può essere utilizzata. In discussione vi erano a questo proposito la modifica o l'abrogazione, oltre che del divieto della DPI sancito dall'articolo 5 capoverso 3 LPAM, anche di alcune ulteriori disposizioni ad esso collegate. Con riferimento alla prassi medica della DPI, ormai consolidata a livello internazionale, rientrano in questo contesto segnatamente il divieto della crioconservazione di embrioni *in vitro* (art. 17 cpv. 3 LPAM), il divieto di far sviluppare in uno stesso ciclo di trattamento

⁹² 04.3439.

più di tre oociti fecondati sino a divenire embrioni (art. 17 cpv. 1 LPAM), nonché il divieto, sancito dalla legge sulle cellule staminali (LCel⁹³), della ricerca sugli embrioni (art. 3 cpv. 2 LCel). In relazione con il dibattito sorto attorno all'abrogazione di questi divieti, è stata inoltre presa in considerazione anche una modifica della norma costituzionale vigente in materia, ossia dell'articolo 119 Cost. e, all'interno di quest'ultimo, soprattutto dell'ultima parte della frase del capoverso 2 lettera c.

Nonostante i vantaggi derivanti dal punto di vista medico dall'allentamento o dalla sospensione di queste disposizioni per l'applicazione della DPI, la normativa proposta li mantiene in essere senza eccezioni. Le ragioni sono le stesse previste anche per la definizione dell'ambito di applicazione: da un lato l'esito del dibattito parlamentare sulla mozione sottostante, che indica la volontà preponderante di giungere a una regolamentazione restrittiva; dall'altro, il potenziale generico di rischio e di danno insito in questa tecnica.

Forme di controllo delle autorità sulla DPI

Per quanto concerne la vigilanza sulla prescrizione di procedimenti di DPI, esistevano diverse possibilità di combinare tra loro forme di autorizzazione e obblighi di notifica diversi:

- un disciplinamento più rigido: per garantire un controllo esteso in grado di assicurare la migliore tutela possibile degli embrioni si potrebbe 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 coincide 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 potrebbero essere garantiti anche attraverso l'obbligo generale di autorizzazione e il sistema di notifica proposti;
- un disciplinamento meno rigido: 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 ad esso collegati, 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 sarebbero dunque sufficienti in questo contesto.

⁹³ Legge federale del 19 dicembre 2003 concernente la ricerca sulle cellule staminali embrionali, RS **810.31**.

Inoltre, anche il momento della notifica potrebbe essere scelto in modo diverso, 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) appare come una soluzione intermedia sensata e praticabile tra l'autorizzazione supplementare richiesta caso per caso e la soluzione basata sul rendiconto annuale.

L'istanza di autorizzazione prevista è l'UFSP. Se le autorizzazioni venissero conferite dalle autorità cantonali, queste ultime dovrebbero svolgere anche una funzione di vigilanza e diverrebbero così le destinatarie delle notifiche relative alle singole procedure di DPI. Non sarebbe dunque possibile assicurare, neppure sotto il profilo etico, un'applicazione unitaria a livello nazionale della complessa regolamentazione delle indicazioni.

Disciplinamento della DPI nella LEGU o nella LPAM

È stato inoltre valutato se la DPI, che è in effetti un esame genetico, debba essere disciplinata dalla LEGU. 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). Grazie a un rimando alla LEGU inserito nell'articolo 8, per i laboratori che si occupano unicamente della parte genetica del procedimento possono essere definiti successivamente, se necessario, requisiti specifici a livello di ordinanza, secondo la sistematicità della LEGU e dell'ordinanza che la concretizza⁹⁴. Un elemento a favore del disciplinamento della DPI all'interno della LPAM è costituito 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, ed è proprio questa protezione a rientrare anche negli obiettivi fondamentali della regolamentazione della DPI.

Un argomento a favore di un disciplinamento della DPI nella LEGU sarebbe eventualmente il fatto che per la disposizione della DPI dovrà essere introdotta un'autorizzazione federale, analogamente alla vigilanza e al controllo nel settore degli esami genetici che già oggi compete, secondo la LEGU, all'UFSP. Anche nel caso di altri esami genetici, la LEGU disciplina inoltre non soltanto i compiti dei laboratori genetici, bensì anche i requisiti e gli obblighi previsti per i medici che dispongono questi procedimenti, per cui la regolamentazione dei requisiti stabiliti per le persone che intendono disporre DPI e i relativi obblighi potrebbero essere agevolmente integrati nella LEGU.

Queste argomentazioni, rilevanti per il procedimento e l'esecuzione, non possono tuttavia confutare l'opportunità di un'integrazione oggettiva della DPI nel settore della medicina riproduttiva, per cui occorre privilegiare l'alternativa di un loro disciplinamento all'interno della LPAM.

⁹⁴ Ordinanza del 14 febbraio 2007 sugli esami genetici sull'essere umano, OEGU, RS **810.122.1**.

1.6 Armonizzazione dei compiti e delle finanze

Le spese di esecuzione annuali ammontano a 814 000 franchi (cfr. n. 3.1.1). Questa cifra comprende i costi per la vigilanza, la valutazione e il sostegno o la promozione della ricerca. 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. n. 2.3). Poiché allo stato attuale le conseguenze negative di lungo termine sulla salute connesse con la DPI non sono ancora note, ma non possono nemmeno essere escluse, la Confederazione deve sostenere progetti di ricerca al riguardo. In questo senso, anche l'ordinanza sull'organizzazione del Dipartimento federale dell'interno (OOrg-DFI)⁹⁵ osserva che l'UFSP deve verificare l'efficacia delle misure legislative per la salute (cfr. n. 2.3, art. 14b). Viste l'importanza e la portata della tematica, l'importo di 814 000 franchi appare appropriato.

1.7 Confronto giuridico e rapporto con il diritto europeo

1.7.1 La situazione giuridica in altri Paesi

Le regolamentazioni giuridiche della DPI nei diversi Paesi rispecchiano le posizioni controverse nel valutarne l'applicazione dal punto di vista etico. Il disciplinamento della DPI avviene nella maggioranza dei casi nelle leggi sulla medicina della procreazione, in parte però anche negli atti riguardanti la ricerca embrionale, la protezione degli embrioni o nelle leggi generali in materia di sanità. Nella fattispecie, la densità normativa è molto variabile, come pure variabili sono a livello di contenuti le indicazioni riguardanti l'ammissibilità, le procedure (di approvazione) e il coinvolgimento delle autorità. Nessuno dei Paesi partecipanti al confronto ha emanato un divieto esplicito della DPI come quello espresso nell'articolo 5 capoverso 3 LPAM. Nella panoramica che segue, distinguiamo tra Paesi in cui la DPI (con o senza regolamentazione a livello legislativo) è vietata e Paesi in cui è permessa.

Paesi in cui la DPI è vietata

- *Germania:* in Germania, il divieto della DPI discende dai paragrafi 2 e 6 della legge del 13 dicembre 1990 sulla protezione degli embrioni. L'articolo 2 vieta tra l'altro l'utilizzo di embrioni umani per uno scopo che non serva al loro mantenimento, mentre l'articolo 6 vieta la clonazione degli embrioni umani (mettendo in relazione l'articolo 6 e la definizione giuridica di embrione dell'articolo 8, si deduce che il prelievo di una cellula da un embrione allo stadio di otto cellule è assimilato a una clonazione, appunto proibita). Analogamente alla Svizzera, anche in Germania non possono essere fecondati più oociti di quanti non ne possano venire trapiantati durante un ciclo, e il numero massimo di embrioni da impiantare è fissato a tre.

⁹⁵ Ordinanza del 28 giugno 2000 sull'organizzazione del Dipartimento federale dell'interno, RS 172.212.1.

- *Italia*: la nuova legge sulla procreazione medicalmente assistita del 2004 ammette già nell'articolo 1 (finalità) il ricorso alla procreazione medicalmente assistita soltanto qualora non vi siano altri metodi terapeutici efficaci per rimuovere le cause di sterilità o infertilità di una coppia. L'articolo 13 vieta ogni forma di selezione a scopo eugenetico per mezzo della selezione o di altre tecniche (eccezione: scopi diagnostici o terapeutici), mentre l'articolo 14 proibisce la crioconservazione e la soppressione di embrioni. Il decreto dell'11 aprile 2008 precisa da un lato il divieto di qualsiasi DPI a scopi eugenetici e dall'altro equipara all'infertilità e alla sterilità le malattie gravi trasmissibili sessualmente (AIDS, epatite B e C), per le quali una DPI è ammessa. Continua a essere vietato il ricorso a una procedura di procreazione (e quindi di una DPI) per evitare la trasmissione di una malattia genetica.

Prima del 2004, la DPI era permessa e attuata, per lo meno nelle cliniche private. Con l'attuale divieto, possono essere sviluppati ancora al massimo tre embrioni per ciclo di trattamento, come avviene in Svizzera.

- *Austria*: secondo il paragrafo 2 della 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 comporta 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 paragrafo 9 della stessa legge, che 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; la DPI non viene invece eseguita, in particolare a causa della questione ancora in sospeso del se e del quanto la protezione costituzionale del nascituro si estenda anche agli embrioni sviluppati *in vitro*.
- *Lussemburgo*: in Lussemburgo, la DPI non è disciplinata dalla legge. Esiste un unico centro per la procreazione con assistenza medica, il cui permesso d'esercizio 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 consentita dalla legge

- *Belgio*: la legge belga sulla medicina della procreazione del 6 luglio 2007 vieta le procedure di procreazione per motivi eugenetici, ossia quelle «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. Ne consegue che la DPI in Belgio è vietata

per il cosiddetto «social sexing», mentre negli altri casi sta ai singoli centri decidere in presenza di quali indicazioni patologicamente rilevanti offrire una DPI (screening dell'aneuploidia, tipizzazione HLA ecc.). Se un centro rifiuta di eseguire una DPI deve darne motivazione scritta. 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 sei centri, di cui quattro con sede in cliniche universitarie, uno in un ospedale distrettuale e uno privato. Un altro centro privato offre controlli per l'aneuploidia, ma nessun esame genetico-molecolare. In conformità alla legge sulla medicina della procreazione, il numero dei centri DPI, che devono comunque essere almeno otto, è stabilito in sede di legge di applicazione.

- *Danimarca:* la legge sulla medicina della procreazione del 1997 ammette per il momento la DPI nei 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 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. Finora, in Danimarca la DPI viene però impiegata soltanto nel quadro di protocolli di ricerca.
- *Francia:* in Francia, la DPI è disciplinata negli articoli della legge sulla salute (Code de la santé) a tutela del bambino. Le norme specifiche sono state introdotte nel 1994 nel quadro di due leggi sulla bioetica (Lois relatives à la bioéthique). Una ha modificato il codice civile e l'altra la legge sulla salute. 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, i biologi e i genetisti devono essere titolari di una licenza personale a procedere. I centri sono inoltre tenuti a presentare una volta l'anno un rapporto alle autorità nazionali competenti.

La legge prescrive che la DPI può essere effettuata soltanto se un medico adempiente i requisiti di legge conferma che molto probabilmente - sulla base della situazione familiare - la coppia metterebbe al mondo un bambino affetto da una malattia genetica molto grave e al momento della diagnosi incurabile. Il legislatore non specifica però le malattie, cosicché i centri sono liberi di interpretare questo concetto. La DPI è inoltre consentita soltanto se in uno dei genitori o (in caso di una malattia gravemente invalidante che si manifesterà più in là nel tempo e che accorcia la speranza di vita) in un ascendente diretto viene diagnosticata precocemente e in modo inequivocabile l'anomalia responsabile della malattia. Questa formulazione consente alle coppie che sanno di avere in famiglia una determinata predisposizione genetica con manifestazione tardiva di far eseguire una DPI senza dovere scoprire se ne sono portatori. Solo in casi eccezionali (dipendenti da un'autorizzazione speciale da parte delle competenti autorità nazionali) e per ora solo in modo sperimentale, la legge consente la 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. 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 annessi a cliniche universitarie (Parigi, Montpellier e Strasburgo) che offrono un nucleo fondamentale di diagnosi eseguite alle quali ogni centro aggiunge le proprie specializzazioni. Le coppie interessate vengono indirizzate al centro più adatto al loro caso.

- *Paesi Bassi*: il disciplinamento olandese della DPI è basato per un verso sulla legge sugli embrioni («embryo wet») del 2002, per l'altro su singoli atti normativi di grado inferiore (tra cui un decreto di pianificazione sulla FIV del 2000 e uno sulle ricerche clinico-genetiche e sulla consulenza in materia di malattie ereditarie del 2003). I decreti di pianificazione si fondano sulla legge sulle prestazioni mediche particolari del 1997.

La legge sugli embrioni vieta procedure come la formazione di cloni, ibridi e chimere e la selezione degli embrioni in base al sesso («social sexing»), salvo che quest'ultimo sistema impedisca 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. Il decreto di pianificazione esecutivo sulle ricerche clinico-genetiche stabilisce che per il momento solo un centro (Maastricht) può eseguire la DPI e che può essere concessa al massimo un'altra autorizzazione.

Nel quadro delle indicazioni, il decreto sulle ricerche clinico-genetiche stabilisce che, di principio, una DPI può essere indicata se la coppia presenta individualmente un maggiore rischio di avere discendenti affetti da una grave malattia genetica. Mancando una definizione precisa, la specificazione di quale disturbo possa essere considerato «malattia genetica grave» è lasciata al centro. L'impiego della DPI per la tipizzazione HLA per un fratello o una sorella malati è vietato.

Nei Paesi Bassi, la valutazione numerica del materiale genetico per poter escludere aneuploidi è finora consentita soltanto nell'ambito di progetti di ricerca. Quattro centri hanno elaborato gli specifici protocolli e stanno eseguendo le ricerche.

- *Norvegia*: la legge norvegese sull'applicazione della biotecnologia è entrata in vigore il 1° gennaio 2004. Dal 1° gennaio 2008, valgono le norme rivedute ai sensi delle quali la DPI non è più consentita solo nei casi di malattie legate al sesso, bensì anche in quelli 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, nonché per la tipizzazione HLA per la selezione di un embrione immunocompatibile. La Norvegia ha inoltre introdotto un'autorità che valuta e decide in ogni singolo caso se la DPI è ammessa. 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.⁹⁶

- *Portogallo*: il 26 giugno 2006, il Parlamento portoghese ha approvato la nuova legge sulla medicina della procreazione, che disciplina anche la DPI. Ai sensi della legge, la DPI è vietata per la selezione del sesso se effettuata per motivi diversi da quelli per evitare una malattia genetica legata al sesso e nei casi di malattie determinate da molti fattori 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. L'articolo 29 stabilisce inoltre che il rischio di trasmissione alla discendenza deve essere elevato e che il Consiglio nazionale della procreazione medicalmente assistita voluto dalla stessa legge deve definire come grave la malattia da diagnosticare. La DPI è esplicitamente permessa in relazione a una tipizzazione HLA. La legge prescrive inoltre che i centri FIV che offrono la DPI devono disporre di o collaborare con squadre multidisciplinari (specialisti della medicina della riproduzione, embriologi, genetisti medici, citogenetisti e genetisti molecolari). I centri devono avere l'autorizzazione dell'autorità statale competente.
- *Svezia*: la nuova legge del 18 maggio 2006 sulla «genetisk integritet» comprende anche una regolamentazione della DPI, che è ammessa se l'uomo o la donna sono portatori 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 e la relativa autorizzazione dell'autorità sanitaria.
- *Spagna*: la nuova legge sulla medicina della procreazione del 26 maggio 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, per riconoscere altre limitazioni che possono influire sulla capacità di vita degli embrioni. Il centro che la esegue sottostà ad autorizzazione e deve annunciare le DPI effettuate 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 necessita della presa di posizione in questo senso della Commissione nazionale per la procreazione assistita. Il sistema 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

⁹⁶ Prima della modifica della legge, 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» (libera traduzione della citazione dal rapporto sullo stato della pratica della DPI del Comitato per la formazione, la ricerca e la valutazione delle conseguenze della tecnica, stampato 15/3500 del Bundestag tedesco, pag. 53).

parecchi anni e sono numerose le coppie di altri Paesi che vi si recano per questo motivo.

- *Regno Unito*: nella legge inglese («Human Fertilisation and Embryology Act, HFE-Act», 1990), la DPI non è citata. In quanto procedura che «assicura che gli embrioni siano in uno stato tale da poter essere impiantati in una donna o che chiarisce se gli embrioni soddisfano questa condizione», la DPI sottostà alla *schedule 2*, paragrafo 1 della legge e rientra pertanto nella sfera di competenza della HFE Authority, il perno del sistema britannico. Nelle sue competenze rientrano anche le autorizzazioni ai centri che desiderano praticare la DPI, la formulazione di direttive specifiche, di cui verifica l'osservanza, e la consulenza offerta al governo. In conformità alla legge, la ricerca sull'embrione è permessa nei 14 giorni successivi alla fecondazione, ciò che indirettamente regola in modo altrettanto liberale anche la gestione delle possibilità della medicina riproduttiva. La HFE Authority vieta soltanto il «social sexing», la diagnosi e la selezione di embrioni prima del trasferimento nell'utero sono di principio permesse e non limitate a determinate indicazioni. Contrariamente a quanto accade in Belgio, la HFE Authority non accorda ai centri un'autorizzazione generale a eseguire la DPI, ma un'autorizzazione legata al tipo per ogni nuova indicazione. Nel processo decisionale, il sistema britannico assegna particolare importanza alla percezione soggettiva del rischio da parte della coppia interessata, rendendo così ogni DPI un caso a sé. La DPI viene eseguita in nove centri (tra cui quattro privati) nel Regno Unito, cinque dei quali si trovano a Londra.
- *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 FVI⁹⁷ è emerso che circa tre quarti di esse offrono anche la DPI. Il «social sexing» è permesso negli Stati Uniti e circa il 10 per cento delle DPI eseguite lo è a questo fine.

1.7.2 Rapporto con il diritto europeo

Consiglio d'Europa

Le garanzie della Convenzione europea dei diritti dell'uomo (CEDU)⁹⁸ di regola non vanno oltre i diritti fondamentali sanciti nella Costituzione federale. Questo vale in particolare per i contenuti in materia di diritti fondamentali rilevanti nella fattispecie (cfr. n. 1.4.1). Considerato che le disposizioni del presente avamprogetto di legge coincidono con i diritti fondamentali sanciti dalla Costituzione federale, esse soddisfano anche i requisiti della CEDU.

⁹⁷ S. Baruch et al., Genetic testing of embryos: practices and perspectives of U.S. IVF clinics, *Fertility and Sterility*, pubblicato online, settembre 2006.

⁹⁸ Convenzione europea del 4 novembre 1950 per la salvaguardia dei diritti dell'uomo e delle libertà fondamentali (CEDU, RS **0.101**).

La Convenzione sulla bioetica del Consiglio d'Europa⁹⁹ è il primo strumento internazionale che prevede regole vincolanti per l'applicazione della medicina e per la ricerca biomedica. Durante la sessione primaverile 2008, l'Assemblea federale ne ha approvato la ratifica. Il termine per il referendum è scaduto il 10 luglio 2008.¹⁰⁰ Nel capitolo IV, la Convenzione si esprime sul genoma umano: l'articolo 14 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 è di conseguenza più severo di quanto sancito dalla Convenzione.¹⁰¹ In più, secondo l'articolo 12 di detta Convenzione si può procedere a test predittivi di malattie genetiche 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, da cui non si desumono nuove limitazioni riguardanti altre indicazioni o la procedura.

Il progetto di un protocollo aggiuntivo alla Convenzione sulla bioetica in merito ai test genetici a scopi medici esclude dal suo campo d'applicazione i 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.

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/CE¹⁰² 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 fabbricati derivanti da tali tessuti e cellule. Essa 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/CE¹⁰³ e 2006/86/CE¹⁰⁴. 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

⁹⁹ Convenzione del 4 aprile 1997 sui diritti dell'uomo e la biomedicina (Convenzione sulla bioetica).

¹⁰⁰ FF **2008**2025.

¹⁰¹ Messaggio concernente la Convenzione sulla bioetica, FF **2002**245, n. 3.5.4.

¹⁰² 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 (Gazzetta ufficiale dell'Unione europea L 102 del 7 aprile 2004, pag. 48).

¹⁰³ 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 (Gazzetta ufficiale dell'Unione europea L 38 del 9 febbraio 2006, pag. 38).

¹⁰⁴ 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 (Gazzetta ufficiale dell'Unione europea L 294 del 25 ottobre 2006, pag. 32).

«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 (SOP) nell'ottica del prelievo, dell'imballaggio, della marcatura e del trasporto delle cellule. Esse stabiliscono inoltre i test di laboratorio da effettuare (eccezione: donazione da parte del partner di cellule riproduttive che non vengono inserite nella banca dei tessuti ma subito utilizzate) e i requisiti di qualificazione per le persone coinvolte, gli istituti e gli ambienti. Prescrivono inoltre un sistema di qualità e un sistema di notifica di reazioni indesiderate ed eventi avversi gravi. La rintracciabilità dei tessuti e delle cellule deve essere garantita, e gli istituti sono obbligati a presentare una volta l'anno un rapporto d'attività. L'applicazione di dette norme non riguarda la DPI nello specifico, bensì i metodi di procreazione in quanto tali, e va oltre quello che è necessario per l'autorizzazione della DPI. All'occorrenza, potrà tuttavia essere eseguita nel quadro dell'adeguamento dell'ordinanza del 4 dicembre 2000 sulla medicina della procreazione¹⁰⁵ (OMP) indotta dalla DPI, poiché il Consiglio federale integra in questo senso le disposizioni d'esecuzione concernenti il rilascio dell'autorizzazione ai sensi dell'articolo 14 della LPAM.

1.8 Applicazione

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. Già oggi l'UFSP, sulla scorta della LEGU, è responsabile dell'autorizzazione dei laboratori che eseguono esami genetici; non sussiste alcun motivo per trovare altre soluzioni per i laboratori che eseguono gli esami genetici nel quadro della DPI. Ora, l'UFSP sarà competente anche per l'autorizzazione di procedure di DPI, cosicché l'intera sezione dell'applicazione della LPAM rilevante per la DPI è in mano all'UFSP. 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, 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'OEGU i requisiti specifici rispetto ad altri laboratori ai sensi dell'articolo 8 capoverso 2 LEGU. I dettagli su questi requisiti non sono ancora stati fissati. Le restanti disposizioni d'esecuzione verranno inserite dal Consiglio federale nell'OMP. Conformemente agli articoli 14 e 14a LPAM, si tratta

¹⁰⁵ RS 810.112.2.

di disposizioni d'esecuzione concernenti il rilascio e la revoca dell'autorizzazione, i doveri dei titolari dell'autorizzazione, nonché la valutazione e la vigilanza.

Ispezioni

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

Invece, l'ispezione dei laboratori che eseguono analisi genetiche nel quadro della DPI non causa un maggior onere all'Amministrazione federale o a Swissmedic, visto che questi laboratori rientrano nel campo di applicazione della LEGU e che il loro controllo è già disciplinato. In questo contesto va prestata attenzione al fatto che saranno pochi i laboratori ad offrire questo esame genetico molto impegnativo e che la maggior parte di essi è accreditata dal Servizio di accreditamento svizzero (SAS), i cui controlli successivi sostituiscono nel settore accreditato le ispezioni periodiche di Swissmedic.

Valutazione dell'applicazione

L'articolo 14a prevede la valutazione degli effetti delle disposizioni concernenti la DPI. Al proposito, si rimanda ai numeri 2.3 (valutazione) e 3.1.1 (Ripercussioni per la Confederazione).

1.9 Interventi parlamentari

Con la revisione della LPAM, può essere tolta dal ruolo la mozione per l'approvazione della diagnostica preimplantatoria (N 16.6.05, Commissione della scienza, dell'educazione e della cultura CN 04.423; S 13.12.05).

2 Parte speciale: Commento ai singoli articoli

2.1 Ammissibilità dei metodi (art. 5 e 5a)

Art. 5 Applicazione dei metodi di procreazione

Questo articolo designa le condizioni alle quali è ammissibile l'applicazione di metodi di procreazione. L'ammissibilità della DPI in vece dell'attuale divieto nel vigente articolo 5 capoverso 3 richiede nell'interesse della comprensibilità e della chiarezza una suddivisione dell'attuale articolo 5 in due articoli 5 e 5a nonché un adeguamento delle rubriche.

L'articolo 5 stabilisce in conformità all'articolo 119 capoverso 2 lettera c Cost. le due finalità per il cui perseguimento può essere applicato un metodo di procreazione. A norma della *lettera a* si tratta di rimediare alla sterilità di una coppia; a norma della *lettera b* di evitare il pericolo di trasmettere una malattia grave. L'unica modifica rilevante a livello di contenuto 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. Un siffatto criterio sarebbe comunque scorretto anche dal punto di vista materiale. Devono infatti poter essere comprese tra le indicazioni anche le malattie di per sé guaribili o curabili, la cui terapia tuttavia non è opportuna poiché comporterebbe gravami inesigibili.¹⁰⁶ 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 o degli embrioni in vitro, selezione dei gameti e degli embrioni

Il *capoverso 1* designa come finora l'articolo 5 capoverso 2 la condizione alla quale è ammissibile l'esame del patrimonio genetico dei gameti e la loro selezione. Nella fattispecie, per motivi sistematici il tenore della regolamentazione è stato adattato lievemente rispetto alla previgente formulazione al seguente capoverso 2. Questa nuova formulazione non comporta conseguenze a livello di contenuto. Oltre a ciò sono state compiute anche due modifiche di contenuto; da un lato lo stralcio della inguaribilità della malattia come requisito in analogia allo stesso stralcio effettuato nell'articolo 5. Dall'altro, è stato aggiunto che il pericolo deve consistere nella trasmissione *della predisposizione* a contrarre una malattia grave. La descrizione risulta così più corretta. In effetti, con gli esami genetici disciplinati qui e nel successivo capoverso 2, non è possibile diagnosticare malattie manifeste; né i gameti né gli embrioni *in vitro* sono malati. Il risultato dell'esame può consistere unicamente nella constatazione se sussiste o meno una determinata costituzione genetica che con una certa probabilità porterà in seguito a 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.

La *lettera a* contiene la disposizione 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 predisposizione 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 possibilmente una tale situazione è di principio riconosciuto come legittimazione per una DPI e l'accettazione dei suoi rischi e svantaggi.

La legge segue quindi in una certa misura il dettame dell'articolo 119 CP¹⁰⁷ che depenalizza l'interruzione della gravidanza nel caso in cui la gestante 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

¹⁰⁶ Cfr. il parere della NEK-CNE a proposito dell'emofilia; vedi NEK-CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pagg. 49 e 52.

¹⁰⁷ RS 311.0

partecipazione di principio alla dignità umana e quindi nella loro sottrazione a una disponibilità arbitraria, 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.

Il pericolo dal quale vanno protetti i genitori è indicato dalla normativa nel fatto che un embrione con predisposizione a una malattia grave si annida nell'utero. È così designato in modo preciso e corretto lo scopo del metodo di procreazione 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 già la formazione di un embrione predisposto a malattia. Oltre a ciò, tramite questa designazione del pericolo come «annidamento di un embrione con predisposizione 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 ragionevolmente esigibile, così come non lo è d'altronde, parimenti all'applicazione di metodi di procreazione come rimedio alla sterilità, la rinuncia a un figlio carnale.

Inoltre, la lettera a implica altresì che la situazione insostenibile per i genitori 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 la selezione del sesso senza relazione con una patologia o per la selezione positiva di un'anomalia (cfr. n. 1.2.4.4–1.2.4.6).

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 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 dei genitori, occorrono pertanto per la determinazione del contenuto del concetto di «malattia grave» parametri concreti che in base all'opinione corrente, basata sulla vita pratica, possono determinare una grave malattia del figlio e quindi un gravame insostenibile per i genitori dal punto di vista emotivo, fisico, temporale o di altra natura. Tra questi figurano per esempio:

- riduzione dell'aspettativa di vita a meno di 50 anni;
- dolori, se sono resistenti alle terapie e non consentono una normale vita quotidiana;

- limitazione 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;
- limitazioni della motricità in seguito a paralisi generalizzate ma non isolate;
- patologie che comportano una mancanza di autonomia a vita e che quindi esigono un'assistenza per tutte o per le principali attività quotidiane (alimentazione, abbigliamento, igiene personale ecc.);
- limitazioni delle capacità cognitive come per esempio un QI inferiore a 60, non però una lieve riduzione dell'intelligenza.

In molti casi questi 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 in base a criteri usuali, dedotti dalle generali condizioni di vita, supererebbe 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 a causa della loro eccessiva sollecitazione.

Sempre per garantire che non si attivino motivazioni arbitrarie e contrarie all'etica, la *lettera b* esige quale ulteriore condizione che dev'essere probabile che la malattia grave si manifesti prima dei 50 anni.

- Dal postulato della probabilità di manifestazione della malattia in relazione alla trasmissione ereditaria del difetto genetico discende che l'embrione deve disporre con una certa probabilità minima di una costituzione genetica dalla quale è possibile che risulti una malattia genetica. Altrimenti, la messa in pericolo o il rigetto di embrioni sarebbe sproporzionato. 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 dell'anomalia genetica 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.¹⁰⁸ La determinazione del 50 per cento come valore minimo avrebbe in particolare in relazione con la prova di malattie autosomiche recessive conseguenze importanti, poiché a queste condizioni a numerosi genitori interessati che dovrebbero poter accedere a una DPI sarebbe vietato procedere a una DPI (cfr. n. 1.2.4.1 (1)). Di conseguenza, il valore del 25 per cento va attribuito anche ad altre malattie che non sono a trasmissione monogenica.

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 patologie a comparsa spontanea quali possibili anomalie

¹⁰⁸ A. R. Thornhill et al., ESHRE PGD Consortium 'Best practice guidelines for clinical preimplantation genetic diagnosis (PGD) and preimplantation genetic screening (PGS)', Human Reproduction, 2005, 20, pagg. 35-48.

cromosomiche spontanee, per esempio la trisomia 21, anche se nel caso di età avanzata della donna interessata sussiste una maggiore probabilità in tal senso. Altrettanto inammissibile è quindi lo «screening dell'aneuploidia», ossia l'esame relativo ad eventuali distribuzioni anomale dei cromosomi, in caso di aborti ricorrenti.

- Il postulato della probabilità di manifestazione della lettera b implica in riferimento alla situazione sanitaria concreta prevedibile del figlio che l'anomalia genetica porta con una certa probabilità effettivamente a una malattia. Non ogni anomalia genetica si manifesta al 100 per cento nel fenotipo, il che significa che molti portatori dell'anomalia genetica non manifestano sintomi di malattia (cfr. n. 1.2.4.1). A norma della lettera b possono essere rilevate solo le anomalie genetiche 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 anomalie laddove sussiste soltanto una debole correlazione tra l'anomalia 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 (cfr. n. 1.2.4.1 (3)); 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 un giorno.
- Infine, la lettera b esige che la malattia si manifesti probabilmente «prima dei 50 anni»; le malattie che insorgono solo in età molto avanzata non possono essere diagnosticate. Per una limitazione dell'intervallo di tempo entro il quale una malattia deve probabilmente manifestarsi milita segnatamente la seguente ragione: sarebbe 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.

La lettera c postula che per lottare contro la grave malattia addotta a giustificazione della DPI non siano disponibili possibilità terapeutiche efficaci e appropriate. I termini sono qui utilizzati in modo analogo come nel diritto sull'assicurazione malattia. Il concetto di efficacia indica che questa terapia deve effettivamente raggiungere lo scopo di procurare un significativo sollievo; inoltre, la terapia è appropriata se raggiunge tale scopo con un rapporto sostenibile tra risultato e onere o effetti e 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 stessi indizi che determinano se una data situazione morbosa dev'essere considerata grave, come per esempio un'aspettativa di vita sensibilmente ridotta, notevoli limitazioni della motricità o della cognizione, forti dolori, dipendenza massiccia e permanente da cure e altri interventi. 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 certo 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.

Lettera d: la DPI è effettuata nell'interesse dei potenziali genitori (cfr. n. 1.3.3); 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 che per quanto possibile non ammettono una zona grigia di indicazioni indefinite. Essa prosegue sulla via già tracciata con il disciplinamento dell'interruzione della gravidanza quale pratica socialmente accettata e applica questi principi al trattamento degli embrioni *in vitro*, senza però cancellare le differenze tra le due situazioni. Allo stesso tempo provvede alla massima protezione possibile degli embrioni, di singoli e della società dalla manipolazione eugenetica.

2.2 Consenso, consulenza e protezione dei dati (art. 5b-6b)

Art. 5b Consenso della coppia

L'*articolo 5b* stabilisce che i metodi di procreazione possono essere applicati soltanto se la coppia interessata vi acconsente. 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, abrogato. Di conseguenza, nel *capoverso 1* va cancellata la parola «nuovamente» in relazione al tempo di riflessione, poiché tale termine è ora specificato nel seguente articolo 6. Per evidenziare la relazione con l'articolo 6 viene aggiunto un rimando pratico tra parentesi.

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 adottare una decisione valida. 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 (LCel, avamprogetto legge sulla ricerca sull'uomo).

La disposizione è inoltre completata dal *capoverso 4* contenente l'obbligo di avvertire la coppia prima di passare a una nuova fase del trattamento in merito al proprio diritto di autodeterminazione. Il trattamento implica una sequenza di singole fasi procedurali separate. Affinché il diritto di autodeterminazione della coppia sia in ogni momento salvaguardato, per ogni fase ne dev'essere esplicitamente richiesto il consenso. Anche questa aggiunta costituisce un allineamento al disciplinamento della consulenza negli esami genetici (art. 15 cpv. 1 LEGU).

Art. 6 Informazione e consulenza

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

Art. 6a Informazione e consulenza in caso di esame del patrimonio genetico

A complemento dell'articolo 6, questo articolo descrive i particolari obblighi di consulenza e informazione genetiche da considerare nel quadro dell'applicazione della DPI e di altri metodi di procreazione con assistenza medica comprendenti esami genetici. In linea di principio, la normativa esige nel *capoverso 1* che il medico curante fornisca tutte le informazioni necessarie per consentire alla coppia una decisione valida e responsabile. È vietato qualsivoglia tentativo di esercitare un'influenza in direzione di una determinata decisione. Nello specifico, la disposizione 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 nel fenotipo di un determinato difetto genetico è possibile solo con grande incertezza (cfr. n. 1.2.4.1), 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.

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 può essere disponibile una possibilità di terapia efficace ed appropriata (cfr. art. 5a cpv. 2 lett. c), possono nondimeno essere a disposizione 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 e della loro portata. 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 conclusiva sul fatto che non vi siano da

temere effetti a lungo termine sull'evoluzione del bambino (cfr. n. 1.2.3 (3) e n. 2.3, promozione della ricerca).

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.

In conclusione, il *capoverso 3* vuole che il colloquio con i suoi contenuti essenziali e i risultati sia documentato.

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.

2.3 Esecuzione (art. 8, 9, 10a–14b)

In considerazione dei rischi e pericoli connessi con la DPI, segnatamente dal punto di vista etico (cfr. n. 1.3.4), la normativa proposta prevede una procedura separata di autorizzazione e notifica. I centri FVI 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.

Con questi strumenti di vigilanza si intende assicurare che il metodo DPI sia eseguito ai sensi della presente legge. Da un lato, le persone che vi partecipano devono dimostrare di possedere le necessarie conoscenze e competenze; dall'altro il punto eticamente determinante e centrale delle condizioni di ammissibilità è reso accessibile a uno stretto controllo statale senza intervenire in modo sproporzionato nel trattamento. Infine, vengono stabilite chiare responsabilità per l'intera procedura, in particolare per il caso in cui le diverse fasi vengono eseguite da più istituzioni tra loro indipendenti.

Il previsto sistema di autorizzazione e notifica assicura così che, conformemente al proposto disciplinamento della DPI, embrioni umani non vengano sottoposti ingiustificatamente a un metodo invasivo ed eliminati. 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

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 di un'autorizzazione dell'UFSP. A norma dell'articolo 10a, questa autorizzazione è rilasciata soltanto a persone che possono comprovare le necessarie conoscenze specialistiche nel campo della medicina della procreazione e della genetica.

L'obbligo di autorizzazione vale indipendentemente dal fatto che il metodo sia applicato in un'istituzione privata o pubblica.

Per il rilascio delle autorizzazioni è competente l'UFSP. In quanto autorità federale, esso può assicurare una prassi di autorizzazione unitaria e un'esecuzione uniforme in tutta la Svizzera, segnatamente per quanto concerne la questione eticamente delicata dell'adempimento delle condizioni di ammissibilità. Inoltre, l'UFSP è già competente per il rilascio di autorizzazioni in campi affini del diritto in materia di sanità (esami genetici, ricerca sulle cellule staminali, trapianti) e dispone della necessaria conoscenza tecnica per l'esecuzione o dei contatti necessari per l'eventuale associazione di periti.

Il *capoverso 3* rinvia all'obbligo di autorizzazione conformemente all'articolo 8 LEGU per l'esercizio della loro attività per i laboratori che, nell'ambito dei metodi di procreazione ai sensi dell'articolo 5a capoversi 1 e 2, effettuano esami del patrimonio genetico. Il rinvio è necessario poiché la LEGU altrimenti non sarebbe applicabile a esami genetici prima della gravidanza.

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

Art. 9 Applicazione dei metodi di procreazione

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

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, in coerenza con la LEGU, alla persona che prescrive una DPI devono essere posti requisiti paragonabili a quelli della persona che prescrive un esame genetico prenatale. Perciò, a norma della *lettera b* deve adempiere anche i requisiti di cui all'articolo 13 capoverso 2 LEGU.

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 il prelievo della cellula e, dall'altro, il laboratorio 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.¹⁰⁹

Art. 11 Rapporto sull'operato

Questa disposizione stabilisce l'obbligo di rendiconto per i titolari di un'autorizzazione ai sensi dell'articolo 8 capoverso 1 nonché i requisiti relativi al contenuto dei rapporti.

Gli inserimenti «ai sensi dell'articolo 8 capoverso 1» e «cantonale» nel *capoverso 1* sono necessari per distinguere i rapporti dai neointrodotti obblighi supplementari di notificare per persone che dispongono di un'autorizzazione ai sensi dell'articolo 8 capoverso 2 (cfr. art. 11a).

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 all'applicazione del metodo di procreazione con DPI – le indicazioni relative all'adempimento dei presupposti di ammissibilità (*lett. a*) nonché ai laboratori che partecipano all'applicazione del metodo (*lett. b*).

In base alla notifica ai sensi della *lettera a* l'UFSP può verificare il rispetto delle condizioni giuste l'articolo 5a capoverso 2 e, se del caso, intervenire. Inoltre, all'UFSP è così reso noto il numero dei metodi DPI applicati.

Se il prelievo cellulare o l'esame genetico non sono eseguiti nello stesso luogo o sotto la sorveglianza delle stesse persone come le altre fasi del trattamento, l'UFSP è reso edotto, in base alle indicazioni previste alla *lettera b*, sui laboratori associati nel singolo caso e ha quindi la possibilità di verificarne la qualificazione.

Come i rapporti ai Cantoni, anche le notifiche all'UFSP non devono contenere indicazioni che permettano di risalire a determinate persone (*cpv. 2*).

I *capoversi 2 e 4* corrispondono ai dettami dell'obbligo di resoconto a norma dell'articolo 11 e valgono allo stesso modo per i titolari di un'autorizzazione con l'obbligo di notifica.

A norma del *capoverso 3*, una DPI può essere eseguita soltanto qualora l'Ufficio federale non disponga altrimenti entro 60 giorni. Sono esclusi i preparativi per il metodo DPI. In tal modo, l'UFSP dispone del tempo necessario per verificare l'adempimento delle condizioni di ammissibilità. Parallelamente, i medici che prescrivono una DPI ottengono la desiderata certezza del diritto.

Articolo 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, a tal fine, procedere a ispezioni senza preavviso e, in caso di gravi violazioni della legge, revocare

¹⁰⁹ Cfr. ESHRE PGD Consortium «Best practice guidelines for preimplantation genetic diagnosis (PGD) and preimplantation genetic screening (PGS)», A.R. Thornhill et al., Human Reproduction Vol. 20, N. 1, pag. 35 segg., in part. pag. 46 conc. «Satellite PGD/PGS».

l'autorizzazione. Poiché la vigilanza occorre anche per la DPI, 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 cancellata la locuzione "senza preavviso" poiché nel quadro della vigilanza possono portare a un risultato effettivo anche le ispezioni annunciate, in quanto per esempio saranno certamente presenti le persone atte a fornire informazioni. Devono essere possibili entrambe le modalità d'ispezione. Inoltre, questo capoverso viene ampliato per attribuire all'autorità preposta all'autorizzazione le necessarie competenze per l'adempimento del proprio compito in analogia alla regolamentazione concernente i laboratori genetici (art. 12 OEGU). Importante a questo riguardo è il diritto dell'autorità che effettua l'ispezione ad accedere a fondi, stabilimenti e locali senza particolare autorizzazione, anche senza mandato di perquisizione domiciliare, ma di regola in presenza di una persona responsabile dell'istituzione di procreazione. Questo diritto può risultare 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 dell'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.

Con riferimento alla regolamentazione nella legge sui trapianti¹¹⁰ nonché nel controllo dei laboratori di microbiologia e sierologia¹¹¹, l'UFSP può delegare a terzi, come per esempio Swissmedic, la verifica dell'adempimento delle condizioni, degli obblighi e degli oneri (*capoverso 2^{bis}*). Anche per l'esecuzione di ispezioni negli esami genetici¹¹² esiste la possibilità di avvalersi di periti esterni.

Art. 14 Disposizioni d'esecuzione

Per i titolari di un'autorizzazione si aggiunge ora al rendiconto secondo l'articolo 11 capoverso 1 l'obbligo di notifica a norma dell'articolo 11a capoverso 1. L'*articolo 14* conferisce in corrispondenza al Consiglio federale il compito di emanare per tutti gli obblighi le necessarie disposizioni d'esecuzione.

All'articolo 14 segue un nuovo titolo di sezione, perché le due disposizioni inserite di seguito non concernono più l'obbligo d'autorizzazione.

¹¹⁰ Legge federale dell'8 ottobre 2004 sul trapianto di organi, tessuti e cellule, RS **810.21**.

¹¹¹ Ordinanza del 26 giugno 1996 concernente i laboratori di microbiologia e sierologia, RS **818.123.1**, art. 9.

¹¹² Ordinanza del 14 febbraio 2007 sugli esami genetici sull'essere umano, RS **810.122.1**, art. 12.

Il *capoverso 1* disciplina la valutazione della normativa concernente la DPI. Esso si basa sull'articolo 170 Cost., il quale postula che i provvedimenti della Confederazione siano verificati in relazione alla loro efficacia. Con la verifica dell'efficacia o la valutazione si intende determinare scientificamente se e in che misura i provvedimenti adottati soddisfano 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'evitare 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 evidenziare se la normativa adottata impedisce effettivamente una siffatta estensione. In aggiunta all'obbligo di notifica dei singoli metodi DPI comprese le relative indicazioni sull'adempimento delle condizioni di ammissibilità si intende in questo modo individuare i casi che non corrispondono ai requisiti di legge nonché in particolare le tendenze indesiderate nelle indicazioni al fine di poter avviare le necessarie misure correttive. Allo stesso tempo, tramite le condizioni di ammissibilità stabilite, devono effettivamente poter beneficiare della DPI tutte quelle coppie che altrimenti verrebbero a trovarsi in una situazione insostenibile. Si tratterà pertanto di verificare se la prassi dei centri DPI che sarà sviluppata in base all'articolo 5a capoverso 2 corrisponderà alle condizioni di ammissibilità stabilite dal legislatore.

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* 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.¹¹³ Questi timori vanno considerati seriamente e la legge dev'essere pertanto valutata anche in relazione a siffatte ripercussioni indirette.

La *lettera d* prevede la valutazione delle procedure applicate nell'Amministrazione nell'ambito dell'esecuzione e della vigilanza. Lo scopo è di verificare l'efficienza e

¹¹³ NEK-CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 52.

l'efficacia della regolamentazione d'esecuzione adottata e di elaborare, se del caso, proposte di ottimizzazione.

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. Il *capoverso 3* è necessario perché l'articolo 170 Cost. di per sé non offre una base sufficiente in tal senso. 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 e le eventuali attività di valutazione da parte di organi legislativi ottengono una base materiale. La limitazione del termine per il primo rapporto a cinque anni appare giustificata alla luce della rapida evoluzione nel campo della biomedicina.

Anche per la valutazione potranno essere necessarie disposizioni d'esecuzione a livello di ordinanza. Il *capoverso 5* conferisce al Consiglio federale la corrispondente competenza.

Art. 14b Promozione della ricerca

La DPI è applicata solo dall'inizio degli anni Novanta, motivo per cui non possono ancora essere disponibili dati a lungo termine su eventuali effetti collaterali del metodo. È nondimeno evidente che una tecnologia che interviene in modo così gravoso nella formazione della vita umana necessita di sorveglianza e controllo medico. In questo senso, la NEK–CNE chiede che vengano valutate scientificamente le conseguenze a lungo termine in bambini nati dopo una DPI.¹¹⁴ Allo stesso modo un rapporto scientifico di recente pubblicazione all'attenzione della Commissione europea sulla prassi della DPI nei Paesi dell'UE ha identificato come un serio problema la mancanza di trattamento successivo, segnatamente nel senso di un «long-term follow-up», e la sua valutazione a livello internazionale.¹¹⁵

Ai sensi dell'articolo 9 *capoverso 3* lettera e della OOrg-DFI, tra i compiti dell'UFSP rientra il controllo delle ripercussioni di misure legislative sulla salute, e la lettera b del medesimo *capoverso* gli attribuisce il diritto di indirizzare la ricerca in materia di sanità. Il *capoverso 1* consente perciò all'UFSP di commissionare o sostenere progetti di ricerca sulle conseguenze della DPI. In particolare vanno studiate le conseguenze della DPI sullo sviluppo dei figli che ne sono nati al fine di individuare precocemente i danni successivi discussi dalla ricerca (cfr. nota 21). Gli offerenti di DPI devono tener conto delle risultanze della valutazione in sede di consulenza delle coppie interessate.

In analogia alla valutazione di cui all'articolo 14a *capoverso 3*, il *capoverso 2* prevede che i ricercatori abbiano accesso ai dati rilevanti in possesso dei titolari delle autorizzazioni. Come per la valutazione, anche per la ricerca sono sufficienti i dati in forma anonima.

¹¹⁴ NEK–CNE, Diagnostica preimpianto, parere n. 10/2005, pag. 52.

¹¹⁵ Rapporto «Preimplantation Genetic Diagnosis in Europe» della Commissione europea, 2007 (www.jrc.ec.europa.eu, maggio 2008), pag. 78.

2.4 Disposizioni penali (art. 33, 34, 37, 38)

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

Questo articolo viene ora formulato come norma di rimando con riferimento al nuovo articolo 5a. Come finora, esso pone al centro le attività nell'ambito dei metodi di FIV che, quali forme ripudiate di eugenetica, costituiscono chiari abusi della medicina della riproduzione.

Non cambia la sanzione prevista per l'esame non autorizzato del patrimonio genetico di gameti e la loro selezione. Secondo l'articolo 5a capoverso 1, esso è ammissibile soltanto se sussiste il pericolo di trasmettere la predisposizione a una malattia grave. Gli interventi senza alcuna relazione con una malattia grave, in base a un semplice sospetto o per la prevenzione generale («screening») sono vietati e, in base all'articolo 33, anche in futuro soggetti a sanzione penale.

Nella nuova versione, l'articolo 33 sanziona anche l'esecuzione di una DPI se essa avviene senza che siano adempiute le condizioni di cui all'articolo 5a capoverso 2. Di conseguenza, una DPI non può essere eseguita se:

- il pericolo che si annidi un embrione con predisposizione a una malattia grave può essere altrimenti evitato;
- non si tratta di una malattia grave ai sensi della legge (cfr. n. 2.1, art. 5 cpv. 2 lett. a);
- la coppia interessata non fa valere l'insostenibilità di questo pericolo;
- non è probabile che la malattia da diagnosticare si manifesti prima del 50° anno d'età (cfr. n. 2.1, art. 5 cpv. 2 lett. b): ciò è il caso, da un lato, quando nella coppia non esiste una predisposizione nota e identificata alla trasmissione di una malattia grave ai discendenti. D'altro canto, ciò vale anche nel caso di malattie che si manifestano nel fenotipo con una probabilità inferiore al 25 per cento o insorgono solo dopo il 50° anno di età. È quindi vietata l'esecuzione di una DPI per impedire una malattia di eziologia multifattoriale o un'anomalia spontanea dei cromosomi;
- sono disponibili possibilità terapeutiche efficaci e appropriate.

L'esecuzione di una DPI è punibile se è adempiuto uno di questi punti. È altresì punibile, quindi, anche l'esecuzione di una DPI senza riferimento a una malattia (per esempio per la determinazione del sesso), per aumentare il tasso di successo della fecondazione artificiale, per l'applicazione in coppie feconde in età avanzata, per la selezione di embrioni immunocompatibili o per la selezione positiva di un'anomalia di origine genetica (cfr. n. 1.2.4.2–1.2.4.6).

Le violazioni di questa norma sono considerate un delitto e punite con la detenzione o con la multa.

L'Ufficio federale di giustizia procederà a modifiche relative all'entità della pena nel quadro dell'adeguamento del diritto penale accessorio alla revisione della parte generale del CP.

Art. 34 cpv. 2 Applicazione senza autorizzazione

L'articolo 34 capoverso 2 disciplina le possibili conseguenze penali per attività svolte senza l'autorizzazione prevista dalla legge. In seguito all'introduzione dell'obbligo di autorizzazione per l'esecuzione di esami del patrimonio genetico di embrioni *in vitro* (cfr. n. 2.3, art. 8 cpv. 2) il *capoverso 2* è completato nel senso che è parimenti punibile l'esercizio di questa attività senza autorizzazione o in virtù di un'autorizzazione ottenuta tramite indicazioni fallaci.

Art. 37 Contravvenzioni

Secondo l'*articolo 37 lettera d^{bis}* in base alla nuova norma 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 inoltro 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.

L'assoggettamento a sanzione penale del divieto della DPI previsto dall'*articolo 37 lettera e* è abrogato.

Art. 38 Autorità penali competenti

A norma dell'articolo 1 della legge federale del 22 marzo 1974¹¹⁶ sul diritto penale amministrativo (DPA), essa è applicabile direttamente solo se il procedimento e il giudizio per un'infrazione sono demandati a un'autorità federale. Tramite il *capoverso 2* gli articoli 6, 7 e 15 del diritto penale amministrativo sono dichiarati applicabili anche per le autorità cantonali di perseguimento penale. A deroga dell'altrimenti applicabile Parte generale del Codice penale, il diritto penale amministrativo prevede negli articoli 6 e 7 una regolamentazione speciale per infrazioni commesse nell'azienda e da mandatarî. L'articolo 6 del diritto penale amministrativo facilita la chiamata in causa della direzione aziendale nella misura in cui in caso di infrazioni in aziende è punibile, se del caso, oltre la persona fisica che l'ha commessa, anche il padrone d'azienda, il datore di lavoro, il mandante o la persona rappresentata. Costoro infatti saranno spesso coinvolti senza che si tratti di un'evidente correttezza, istigazione o complicità ai sensi del diritto penale. L'ordinamento speciale dell'articolo 7 del diritto penale amministrativo consente perciò per i casi di entità lieve (segnatamente per multe fino a un massimo di 5000 franchi e in caso di provvedimenti d'inchiesta sproporzionati all'entità della pena) di prescindere dalla determinazione della persona punibile in base all'articolo 6 del diritto penale amministrativo e di punire in sua vece l'azienda.

L'articolo 15 del diritto penale amministrativo (falsità in documenti, conseguimento fraudolento di una falsa attestazione) è una fattispecie particolare della falsità in documenti di cui all'articolo 251 CP, che si riferisce specialmente alla legislazione amministrativa della Confederazione. La comminazione di pena è più lieve rispetto all'articolo 251 CP, ma la fattispecie è più ampia poiché comprende tra l'altro anche l'inganno dell'amministrazione.

¹¹⁶ RS 313.0

2.5 Compito aggiuntivo della Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (art. 35 cpv. 2 lett. k LEGU)

Oltre alla revisione della LPAM, la normativa proposta contiene un complemento alla LEGU. L'*articolo 35 capoverso 2* della LEGU, che stabilisce i compiti della Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (GUMEK), è ora ampliato con una *lettera k*, in virtù della quale, in futuro, l'UFSP può 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 lett. a 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 viene vantaggiosamente considerato un secondo parere in relazione alla valutazione medica della malattia da diagnosticare. La GUMEK 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 Ripercussioni finanziarie e sull'effettivo del personale

3.1.1 Per la Confederazione

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

La dimensione delle ripercussioni finanziarie e sull'effettivo del personale per la Confederazione dipende dal numero di cicli 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 e 5–10 centri FIV che offrono una 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 lett. a). In caso di infrazione ordinerà le corrispondenti misure (diffida, ispezione, revoca dell'autorizzazione in caso di reiterazione). A tal fine occorrono un posto al 100 per cento per il trattamento delle pratiche e un posto al 30 per cento per il maggiore onere del segretariato.

Inoltre, va previsto un posto all'80 per cento o la delega a terzi nella stessa misura per l'attuazione delle ispezioni dei centri FIV e dei laboratori DPI (art. 12).

Valutazione e ricerca settoriale

L'UFSP ha il compito di valutare gli effetti della normativa DPI (art. 14a). Ciò avviene in 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 (art. 14a cpv. 2 lett. b e c);
- 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 dei dati notificati 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.

Inoltre, l'UFSP ha la possibilità di commissionare o sostenere progetti di ricerca sulle conseguenze dei metodi DPI, in particolare sullo sviluppo dei figli che ne sono nati (art. 14b).

Per la valutazione e i mandati di ricerca vanno calcolati costi annui dell'ammontare di 500 000 franchi. In più, l'UFSP necessita per la gestione e il coordinamento di questi compiti di un posto al 30 per cento.

I mezzi necessari per i compiti elencati in precedenza non sono iscritti nelle attuali cifre del piano finanziario. Costi annuali per l'esecuzione dall'entrata in vigore della legge (in franchi):

Costi annuali per l'esecuzione dall'entrata in vigore della legge (in franchi):

Settori di costo	Onere per il personale UFSP*		Onere materiale UFSP		Totale
	(Posfin. A2100.0001)		(Posfin. A2115.0001)		
	2011	Dal 2012	2011	2012	
Controllo procedure DPI: posto al 100% trattamento pratiche per il rilascio di autorizzazioni e gestione sistema di notifiche (incl. assistenza giuridica) Posto all'80% per ispezioni e provvedimenti Posto al 30% per l'amministrazione	135 000	280 000			

Ricerca settoriale e mandati di valutazione					
Posto al 30% per la gestione e il coordinamento		34 000	200 000	500 000	
Totale parziale	135 000	314 000	200 000	500 000	
Totale onere 2011	135 000		200 000		335 000
Totale onere dal 2012		314 000		500 000	814 000

*Onere per il personale inclusi i contributi del datore di lavoro

Le tasse di autorizzazione riscosse non genereranno più di 10 000 franchi (Posfin. E1300.0001).

Preparazione dell'esecuzione

Per assicurare l'esecuzione al momento dell'entrata in vigore, occorre approntare mezzi già dal 2011. Ad esempio, il posto al 100 per cento per il trattamento delle pratiche va occupato già dall'1° gennaio 2011 e per l'organizzazione e la preparazione del monitoraggio vanno previsti nel credito per beni e servizi 200 000 franchi. I costi di reclutamento e formazione nonché il finanziamento dei necessari posti e mezzi di lavoro vanno a carico dei mezzi di credito esistenti.

I mezzi descritti per esplicare il nuovo compito non sono disponibili presso l'UFSP e non possono essere compensati né all'interno dell'UFSP né all'interno del Dipartimento. Per questo motivo le risorse necessarie vanno chieste con il messaggio concernente il disegno di legge e nella relativa proposta del Consiglio federale e inserite per il 2011 nella pianificazione finanziaria nonché nella valutazione globale delle risorse nel settore del personale. Senza mezzi supplementari (aumento del tetto massimo) non è possibile attuare la modifica della LPAM.

3.1.2 Per i Cantoni e per i Comuni

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 – 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.

3.2 Per l'informatica

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

3.3 Per l'economia

L'attuale divieto della DPI è abrogato ed è sostituito da un metodo in un quadro normativo assai 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 è stato conseguito finora all'estero e che ora esso può essere realizzato in Svizzera.

3.4 Altre ripercussioni

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. 1.3.4).

Anche se con la DPI è possibile evitare solo una piccola parte di tutte le forme di invalidità e malattia e quindi si può ritenere che la percettibilità sociale della DPI e dei suoi effetti saranno irrilevanti, occorre tenere conto di questi timori. L'avamprogetto prevede pertanto che gli effetti dei metodi sulla società saranno valutati (cfr. n. 2.3, art. 14a). Questo e la possibilità, anch'essa prevista, di sostegno a favore della ricerca scientifica per studiare le conseguenze dell'ammissione della DPI permettono di constatare ripercussioni indesiderate e, se del caso, di adottare contromisure (cfr. n. 2.3, art. 14b). Va tenuto presente a questo riguardo che la situazione delle persone disabili non dipende soltanto dall'ammissione della DPI ma è determinata da un gran numero di fattori. Il rischio della discriminazione e di atteggiamenti negativi nei confronti di persone disabili non va quindi contrastato solo con misure specifiche in questo settore ma nel quadro di una politica globale della parità, a cui obbliga già oggi il diritto sulle pari opportunità dei disabili (art. 8 cpv. 2 Cost. e la legge sui disabili; LDis, RS 151.3).

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 di 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. 1.3.5)

La normativa proposta assicura per contro l'illimitato esercizio del diritto di autodeterminazione 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. 2.1, art. 5 e 5a). Inoltre, il previsto sostegno a favore della ricerca

scientifico per studiare le conseguenze dell'ammissione della DPI può includere anche aspetti della parità di diritti tra donna e uomo (cfr. n. 2.3, art. 14b).

3.4.3 Per l'assicurazione malattia sociale

L'assunzione dei costi di una FIV con trasferimento di embrioni non fa parte delle prestazioni obbligatorie dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie.¹¹⁷ A questo proposito non è prevista alcuna revisione. Anche per la DPI non è prevista l'assunzione dei costi, per cui il disegno di legge non ha effetti sull'assicurazione malattia sociale.

3.4.4 Per la libertà economica

La regolamentazione proposta tocca la libertà economica (art. 27 Cost.) nella misura in cui prevede una procedura di autorizzazione per i centri FIV e i laboratori genetici che subordina il rilascio dell'autorizzazione all'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. 1.5.1).

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 e delicato 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. Non è quindi ancora possibile formulare indicazioni riguardo agli effetti della normativa sui laboratori.

3.5 Ripercussioni per il Principato del Liechtenstein

L'applicabilità della presente legge nel Principato del Liechtenstein è evinta dai principi del Trattato di unione doganale concluso il 29 marzo 1923¹¹⁸ tra la Confederazione Svizzera e il Principato del Liechtenstein. Secondo questo trattato di unione doganale la LPAM non è applicabile nel Principato del Liechtenstein, motivo per cui anche le disposizioni della revisione della legge non costituiscono materia del trattato doganale. Anche al di fuori del trattato di unione doganale non sono prevedibili ripercussioni per il Principato del Liechtenstein.

4 Rapporto con il programma di legislatura

Il progetto non è annunciato nel programma di legislatura 2007-2011. Ciò nonostante, l'avamprogetto è già stato elaborato nella legislatura corrente anche

¹¹⁷ 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.

¹¹⁸ RS 0.631.112.514

perché le Camere hanno conferito un mandato vincolante in tal senso al Consiglio federale accogliendo la mozione sull'approvazione della DPI (04.3439).

5 Aspetti giuridici

5.1 Costituzionalità e legalità

In merito alla base costituzionale e alla legalità del progetto si rinvia a quanto esposto nei numeri 1.4 e 1.5.1.

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 1.7.2.

Né l'ONU¹¹⁹ o l'UNESCO¹²⁰ né l'OMS conoscono nei loro patti, nelle 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 spese uniche o ricorrenti di un importo tale per cui diverrebbe rilevante l'articolo 159 capoverso 3 lettera b Cost. L'adempimento di compiti di vigilanza dovrà essere indennizzato, nella misura in cui in base all'articolo 12 capoverso 2^{bis} l'autorità preposta all'autorizzazione li deleghi a terzi, secondo i principi della legge sui sussidi (RS 616.1) (sull'importo degli indennizzi cfr. n. 3.1.1). Tali principi dovranno essere considerati anche per l'esecuzione della valutazione (art. 14a) e il sostegno di progetti di ricerca (art. 14b).

5.4 Delega di competenze legislative

Conformemente alla nuova formulazione dell'articolo 14 e al tenore del nuovo articolo 14a capoverso 5, il Consiglio federale ha anche la facoltà di emanare disposizioni d'esecuzione concernenti la valutazione e gli obblighi dei titolari di un'autorizzazione. Tra i loro obblighi rientrano segnatamente i dettagli sui contenuti

¹¹⁹ 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).

¹²⁰ 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).

e sulla procedura di rendiconto e notifica nonché – se indicato – disposizioni concernenti lo stato della scienza e della tecnica da considerare.

Allegato 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.
Anomalia cromosomica	Si distingue tra anomalie cromosomiche numeriche (1) e strutturali (2): <ol style="list-style-type: none">(1) le anomalie 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.(2) Le anomalie strutturali sono causate dalla duplicazione o dallo scambio di materiale cromosomico all'interno di un cromosoma o tra cromosomi diversi.
Aploide	Contenente una sequenza cromosomica singola.
Autosoma	Termine che designa tutti i cromosomi di una cellula esclusi i cromosomi del sesso; l'essere umano possiede 22 coppie di autosomi e due cromosomi sessuali (XX o XY).
Bambino salvatore	Embrione selezionato come adeguato donatore di tessuti per un fratello malato, nel quadro di una procedura FVI mediante DPI, e che deve contribuire alla sua guarigione.
Biopsia dei villi coriali	Metodo di indagine preparto per la diagnosi di malattie genetiche o disturbi metabolici.
Biopsia del globulo polare	Esame del globulo polare alla ricerca di mutazioni genetiche o <i>anomalie 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 placenta (<i>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 riproduttive	Spermatozoi e oociti.
Cellule staminali emopoietiche	Cellule staminali da cui si sviluppano tutti i globuli sanguigni. Le cellule staminali emopoietiche sono impiegate 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 breve (cfr. <i>autosomi</i>).
Diagnostica preimpianto (DPI)	Prelievo e esame genetico di una cellula di un <i>embrione</i> generato mediante <i>fertilizzazione in vitro</i> .
Design baby	v. Bambino salvatore
Diploide	Contenente una sequenza cromosomica doppia.
Dominante	Proprietà di un'informazione genetica che si impone rispetto ad altre caratteristiche.
Embrione	La definizione può variare. Frutto della fusione dei nuclei fino alla conclusione dell'organogenesi.
Embrioblasto	Massa cellulare interna della <i>blastocisti</i> , da cui si sviluppa l'embrione.
Eterozigote	Un essere vivente è eterozigote se possiede due <i>alleli</i> diversi su un determinato locus.
Fenotipo	Aspetto esterno del <i>genotipo</i> .
Fertilizzazione in vitro (FIV)	Fecondazione artificiale fuori dal corpo della donna.

Follicolo	Sacca contenente l'ovocita in maturazione all'interno dell'ovaia.
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 generata durante la maturazione dell'ovocita che degenera dopo breve tempo.
In vitro	In provetta, fuori dal corpo (contrario di in vivo).
Iniezione di sperma intracitoplasmatica	Metodo di <i>fertilizzazione in vitro</i> con cui si inietta uno spermatozoo con una micropipetta direttamente nel <i>citoplasma</i> di un ovocita.
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.
Mosaico	Individuo composto da cellule geneticamente diverse, ma tutte provenienti dallo stesso <i>zigote</i> .
Mutazione genetica	Modifica di un <i>gene</i> .
Omozigote	Un essere vivente è omozigote se possiede due <i>alleli</i> uguali su un determinato locus.
Oocita impregnato	L'ovocita penetrato da uno spermatozoo prima della fusione dei nuclei.
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 ovocita 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 *aneuploidie*.

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 e del ricevente, affinché l'espianto possa essere inserito in un ricevente immunologicamente compatibile.

Trofoblasto

Strato cellulare esterno della *blastocisti*, da cui nello sviluppo successivo si sviluppano le parti embrionali della *placenta*.

Zigote

Oocita fecondato dopo la fusione dei nuclei dell'oocita e dello spermatozoo.

Allegato 2: Tavole

Tavola 1:

Tassi di riuscita delle singole fasi di una FIV/DPI

(ipotesi: ciclo fresco, entrambi i genitori eterozigoti portatori di una predisposizione alla fibrosi cistica)

	1	2	3	4	5	6	7	8	9
1 Oocita	1								
2 Oocita idoneo all'inseminazione	0.8 ¹²¹	1							
3 Oocita impregnato	0.56	0.7	1						
4 Embrione nello stadio delle quattro cellule	0.3	0.38	0.55	1					
5 Embrione nello stadio delle otto cellule	0.22	0.28	0.4	0.72	1				
6 Riuscita della biopsia	0.2	0.27	0.38	0.68	0.95 ¹²²	1			
7 Diagnosi riuscita	0.18	0.25	0.34	0.61	0.86	0.9 ¹²³	1		
8 Embrione idoneo al trasferimento (senza difetti genetici)	0.13	0.18	0.25	0.45	0.64	0.68	0.75 ¹²⁴	1	
9 Embrione dopo la riuscita	0.02	0.03	0.04	0.07	0.09	0.10	0.11	0.15	1

¹²¹ Salvo diversa indicazione, i dati della tavola si basano su un sondaggio realizzato in Svizzera nel 2007 presso diversi medici della procreazione. Cfr. in proposito anche M. Vandervorst et al., Successful preimplantation genetic diagnosis is related to the number of available cumulus-oocyte complexes, *Human Reproduction*, 13, 1998, pagg. 3169-3176.

¹²² A. D. Handyside, Human embryo biopsy for preimplantation genetic diagnosis, in: D. K. Gardner et al., *Textbook of Assisted Reproductive Techniques*, Londra 2004, pagg. 191-199.

¹²³ J. Murken, Pränatale Diagnostik, in: J. Murken, T. Grimm, E. Holinski-Felder (ed.), *Humangenetik*, Stoccarda 2006, pag. 386 segg.

¹²⁴ In caso di eredità autosomica recessiva di due genitori eterozigoti sani, la probabilità che il figlio sia omozigote per l'allele difettoso è del 25 %.

dell'impianto											
10 Nascita	0.01	0.02	0.03	0.06	0.07	0.08	0.09	0.13	0.85		

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 25 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] × 0.75 [probabilità che l'embrione non sia omozigote per l'allele difettoso]).

Tavola 2:

Probabilità (P) di ottenere almeno 1 – 2 embrioni idonei al trasferimento a partire da n oociti impregnati di buona qualità secondo i dati della Tavola 1.

Numero di oociti impregnati di buona qualità (n)	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
P che almeno 1 embrione su n sia idoneo al trasferimento ¹²⁵	0.25	0.44	0.58	0.68	0.76	0.82	0.86	0.89	0.92	0.94	0.95	0.96
P che almeno 2 embrioni su n siano idonei al trasferimento ¹²⁶	0	0.06	0.16	0.26	0.37	0.47	0.56	0.63	0.70	0.76	0.80	0.85

Esempio di lettura (cfr. zona evidenziata in grigio): la probabilità che da tre oociti impregnati di buona qualità si sviluppino almeno un embrione idoneo al trasferimento ammonta al 58 per cento.

¹²⁵ $W = 1 - b^n$; $a = 0.25$ (corrisponde alla probabilità che da un oocita impregnato di buona qualità si sviluppi un embrione idoneo al trasferimento); $b = 1 - a$ (probabilità contraria).

¹²⁶ $W = 1 - b^n - nb^{n-1}a$; $a = 0.25$, $b = 1 - a$ (probabilità contraria).

127

127

75

