

UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI PADOVA

Sede Amministrativa: Università degli Studi di Padova

Dipartimento di  
Filosofia, Sociologia, Pedagogia e Psicologia Applicata (FISSPA)

CORSO DI DOTTORATO DI RICERCA IN: FILOSOFIA

CURRICOLO: FILOSOFIA TEORETICA E PRATICA

CICLO XXIX

**I TEST GENETICI PRENATALI NON INVASIVI SU SANGUE MATERNO (NIPT):  
QUESTIONI ETICHE E IMPLICAZIONI ANTROPOLOGICHE**

**Coordinatore:** Ch.ma Prof.ssa Francesca Menegoni

**Supervisore:** Ch.mo Prof. Corrado Viafora

**Valutatori:** Ch.mo Prof. Massimo Reichlin

Ch.mo Prof. Simone Pollo

**Dottoranda :** Daniela Turato



# INDICE

<b>ABSTRACT</b>	5
<b>INTRODUZIONE</b>	7
<i>Capitolo I</i>	
<b>LA DIAGNOSI PRENATALE E IL NIPT</b>	13
1.1. La diagnosi prenatale	13
1.2. Dati statistici ed epidemiologici	24
1.3. Un chiarimento terminologico: diagnosi prenatale, <i>screening</i> e test genetici	28
1.4. Indicazioni e scopi della diagnosi prenatale	30
1.5. Metodologie di diagnosi prenatale non invasive	32
1.6. Il test non invasivo su DNA fetale libero circolante nel plasma materno (NIPT)	38
1.6.1. La storia del NIPT	38
1.6.2. La tecnica	43
1.6.3. Scopo, applicazioni, vantaggi e limiti	45
<i>Capitolo II</i>	
<b>QUESTIONI ETICHE SOLLEVATE DAL NIPT</b>	52
2.1. Analisi della letteratura	52
2.2. Questioni etiche relative allo scopo dello <i>screening</i> prenatale	55
2.3. L'autonomia della scelta riproduttiva come fine della diagnosi prenatale e i suoi significati	60
2.4. Questioni etiche inerenti l'autonomia	64
2.4.1. Il consenso informato	68
2.4.2. Il diritto di non sapere	74
2.4.3. Diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino	82
2.4.4. Selezione in base al sesso	88
2.4.5. Il NIPT come test diretto-al-consumatore	96
2.5. Questioni etiche inerenti la proporzionalità e la giustizia distributiva	100
2.6. Conclusioni	105

### *Capitolo III*

<b>DIAGNOSI PRENATALE: TRADIZIONI ETICHE A CONFRONTO</b>	108
3.1. La tradizione utilitarista e il suo approccio alla diagnosi prenatale	109
3.1.1. Alcuni rilievi critici	116
3.2. La tradizione liberale e il suo approccio alla diagnosi prenatale	124
3.2.1. Alcuni rilievi critici	135
3.3. La tradizione femminista e il suo approccio alla diagnosi prenatale	140
3.3.1. Alcuni rilievi critici	153
3.4. La tradizione personalista e il suo approccio alla diagnosi prenatale	158
3.5. Conclusioni	171

### *Capitolo IV*

<b>LA GENITORIALITÀ DI FRONTE ALLA SFIDA DEI NUOVI TEST GENETICI PRENATALI</b>	174
4.1. La sfida delle nuove tecnologie alle componenti costitutive della genitorialità	175
4.2. La genitorialità come categoria morale	177
4.3. La responsabilità genitoriale di fronte alle sfide del NIPT	179
4.4. L'amore incondizionato di fronte alle sfide del NIPT	185
4.5. Indicazioni etico-normative per la gestione del NIPT nella pratica clinica	195
4.6. Conclusioni	201
<b>CONCLUSIONI</b>	204
<b>BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA</b>	208
<b>RINGRAZIAMENTI</b>	228

## **Abstract (Italiano)**

La diagnosi prenatale sta subendo una rapida evoluzione a causa dell'introduzione sempre più diffusa nella pratica clinica dei test genetici prenatali non invasivi su DNA fetale libero nel sangue materno periferico (NIPT). Ciò è dovuto al fatto che il NIPT è un test di semplice esecuzione, che può essere eseguito in un periodo molto precoce dell'età gestazionale e che permette di evitare il, seppur minimo, rischio di aborto insito nelle tecniche invasive. Inoltre, è risultato avere una maggiore sensibilità e specificità rispetto ai test prenatali attualmente in uso, ed è suscettibile di molte applicazioni. Un'analisi del dibattito in corso mette però in evidenza che esso solleva diversi interrogativi di carattere etico. Si segnalano, in particolare, quelli relativi all'autonomia riproduttiva, alla proporzionalità e alla giustizia distributiva. Nel presente lavoro tali interrogativi vengono analizzati alla luce di una particolare categoria antropologica, la genitorialità. L'ampliamento delle applicazioni tecnologiche nel contesto della vita nascente sfida questa categoria nelle sue componenti costitutive: responsabilità e amore incondizionato. Obiettivo della tesi è di arrivare a proporre dei criteri etico-normativi per la valutazione delle scelte nell'ambito della diagnosi prenatale nell'orizzonte di senso tracciato da queste due componenti.

## **Abstract (Inglese)**

Prenatal diagnosis is undergoing rapid development due to the increasingly widespread introduction of non-invasive prenatal genetic testing of cfDNA on peripheral maternal blood (NIPT) in clinical practice. The test is simple and can be carried out in a very early gestational period, which avoids the slightest risk of miscarriage as a result of invasive techniques. Moreover, it is found to be more sensitive and more specific than prenatal tests currently in use, and can be applied more extensively. An analysis of the current debate, however, raises several ethical questions. Of particular importance are those relating to reproductive autonomy, proportionality and distributive justice. The aim of this work is to analyse these issues in the light of a particular anthropological category, parenting. The broadening of technological applications in the context of unborn life challenges this category in its constituent parts: responsibility and unconditional love. The aim of this thesis is to conclude with a proposal of legal and ethical criteria to evaluate choices in prenatal diagnosis within the area of meaning created by these two components.



## INTRODUZIONE

La mia ricerca intende indagare le questioni etiche e le implicazioni antropologiche relative a una tecnica di diagnosi prenatale non invasiva messa a punto nel 1997 da Yuk Ming Dennis Lo e dalla sua *equipe*, il cosiddetto NIPT (*non-invasive prenatal testing*), consistente nella ricerca e nel sequenziamento del DNA fetale libero nel sangue materno periferico a seguito di un prelievo ematico.

L'interesse per questo test è stato suscitato dalla constatazione che esso, in soli 5 anni dalla commercializzazione, è entrato nella pratica clinica di oltre 60 Paesi e si prevede una sua ulteriore massiccia diffusione negli anni a venire. Ciò è dovuto al fatto che è un test di semplice esecuzione (richiedendo solo un campione di sangue della gestante), che può essere eseguito in un periodo molto precoce dell'età gestazionale e che permette di evitare il (seppur minimo) rischio di aborto insito nelle tecniche invasive, quali l'amniocentesi e la villocentesi. Inoltre, è risultato avere una maggiore sensibilità e specificità rispetto ai test prenatali attualmente in uso ed è suscettibile di molte applicazioni che lo configurano come un test di *screening* in grado di rivoluzionare la pratica della diagnosi prenatale.

Se l'utilizzo del NIPT pare, dunque, aprire a una nuova era nelle cure prenatali, un'analisi della letteratura evidenzia, però, che esso solleva diversi e difficili interrogativi dal punto di vista etico, molti dei quali comuni ad altre tecniche di diagnosi prenatale, mentre altri più specifici per il test in oggetto.

La convinzione da cui è partita questa ricerca è che le analisi finora maturate tralascino del tutto o quasi una riflessione antropologica sul senso del generare, imprescindibile punto di partenza per un adeguato approccio alle questioni etiche sollevate dalle indagini prenatali. Le domande preliminari che bisogna porsi, mi paiono essere queste: perché si diventa genitori? Qual è il vissuto che si sperimenta nel mettere al mondo un bambino? Quali sono le qualità che fanno di un genitore, un "buon genitore"? Cos'è che, in sostanza, caratterizza la genitorialità umana?

La mia analisi intende avere uno scopo critico prima e propositivo poi. L'obiettivo di questa tesi è, infatti, quello di superare la ristretta prospettiva di un approccio esclusivamente etico-normativo, attraverso un'esplicita indagine sulle questioni di senso sollevate dalla diagnosi prenatale in genere e dal NIPT in particolare. Solo una ricerca di tale natura può essere in grado di far emergere le dimensioni costitutive della procreazione umana, alla luce delle quali poi ricavare criteri etico-normativi per la regolamentazione delle nuove pratiche di diagnosi prenatale.

Così impostata, la mia tesi sostiene che tali dimensioni possono trovare una sintesi nella categoria della genitorialità, e che per questo solo un'approfondita analisi di questa esperienza umana può fornire un'adeguata base per le scelte della coppia coinvolta, così come un orientamento per la buona pratica clinica.

La dissertazione è suddivisa in quattro capitoli. Nella prima parte del primo capitolo, di presentazione dell'argomento in oggetto, viene introdotto il tema generale della diagnosi prenatale, analizzando anche il contesto culturale in cui essa è venuta affermandosi. Tale contesto appare caratterizzato da una sempre maggiore irruzione nella medicina prenatale della tecnologia in generale, e di quella genetica in particolare. Quello che più incide in questo contesto non è comunque tanto la maggiore disponibilità tecnica, quanto la cultura entro cui questi nuovi dispositivi vengono assunti. Reale è il rischio che, se a prevalere è una visione deterministica della genetica e un approccio antropologico riduzionista, il ricorso alle nuove tecnologie prenatali venga a configurarsi come una tecnica selettiva e un controllo di qualità.

Inoltre, autorevoli indagini a livello di scienze sociali mettono in evidenza la sempre maggiore posticipazione delle nascite con il conseguente abbassamento della natalità da una parte, e il necessario ricorso alla diagnosi prenatale dall'altro, in quanto l'aumento dell'età della madre comporta un maggior rischio di anomalie genetiche del feto. Viene anche confermata la tendenza a un sovrautilizzo delle prestazioni diagnostiche in gravidanza, che finisce così con l'essere sempre più trattata non come un evento naturale, bensì come una condizione patologica.

Il fine dichiarato per cui essa viene proposta è preventivo e curativo, ma la realtà attuale, di forte discrepanza tra capacità diagnostiche e possibilità terapeutiche, fa sì che la diagnosi prenatale si configuri il più delle volte, come una tecnica selettiva, tesa ad eliminare gli embrioni o i feti "meno che perfetti". Proprio l'ambivalenza insita nella diagnosi prenatale comporta che, rispetto ad essa, si trovino contrapposti due fronti: da una parte coloro che la sostengono, vedendo nel ricorso alla stessa un'opportunità di favorire l'autonomia riproduttiva e di consentire la migliore accoglienza possibile al futuro bambino; dall'altra coloro che vi si oppongono, denunciando il rischio eugenetico insito in queste tecniche. Secondo questi ultimi, infatti, dietro il ricorso a questa tecnologia si cela la mentalità che per avere diritto alla vita sia necessario superare un controllo di qualità.

Nella seconda parte del capitolo viene introdotta la distinzione fra metodologie di diagnosi prenatale invasive e non invasive, soffermandosi poi a descrivere queste ultime, a cui appartiene anche il NIPT. Per ogni metodologia vengono evidenziate le potenzialità e i limiti, utili al raffronto

col test in oggetto. Quest'ultimo viene descritto in modo approfondito nell'ultima parte del capitolo, analizzandone nello specifico la tecnica, delineandone la storia, la metodologia, le applicazioni, attuali e possibili e, anche per questo esame, vantaggi e limiti. Tale descrizione permette di evidenziare le grandissime potenzialità del NIPT ma, al contempo, il bisogno di lavorare sia sul piano tecnico, sia sul piano etico.

Le questioni etiche sollevate dalla diagnosi prenatale in generale, e dal NIPT in particolare, vengono affrontate analiticamente e criticamente nel secondo capitolo.

Quelle più dibattute in letteratura sono riconducibili a tre grandi ambiti: lo scopo per cui eseguire l'indagine; l'autonomia con le annesse questioni del consenso informato; la proporzionalità e la giustizia distributiva. Come si è detto, molti dei problemi etici sollevati dal NIPT sono comuni ad altre tecniche di diagnosi prenatale. Esso solleva però anche alcune questioni peculiari connesse, ad esempio, al fatto che si presta a molteplici applicazioni, e che applicazioni diverse presuppongono uno scopo diverso per cui viene consigliato e un conseguente diverso tipo di *counseling*. In secondo luogo, la vasta gamma di risultati potenzialmente disponibili può, da una parte, aggravare i dilemmi etici cui si trovano a dover far fronte le coppie, dall'altra comportare un maggior rischio di risultati accidentali, il che richiede un'attenta valutazione circa la modalità di consenso informato da richiedere, e apre al dibattito sul diritto di non sapere. Inoltre, la precocità di effettuazione del test può rappresentare un maggior rischio per quanto riguarda la selezione in base al sesso, soprattutto in Paesi orientali in cui quest'ultima viene già praticata. L'elevato costo attuale comporta poi dei problemi in merito all'equità di accesso. Infine, un particolare problema etico sollevato dal NIPT è il suo sviluppo come test diretto-al-consumatore, sia per la mistificazione o la selezione delle informazioni, sia perché rischia di portare le donne a vivere sempre più la gravidanza come un fatto privato, in quanto non viene più garantito un adeguato *counseling* pre- e post-test, con tutte le conseguenze che un tale vuoto informativo e di accompagnamento al processo decisionale può comportare.

Nel terzo capitolo viene presentato il dibattito bioetico in materia di diagnosi prenatale, illustrando le principali argomentazioni addotte su tale tema e cercando di evidenziare il loro radicamento nelle maglie concettuali e metodologiche delle principali teorie morali di riferimento: utilitarista, liberale, femminista e personalista. Per ognuna di esse, viene riportata la riflessione di alcuni fra gli autori più citati in letteratura.

Per quanto concerne l'approccio utilitarista, autori di riferimento sono Peter Singer, Julian Savulescu e Guy Kahane. Basandosi sul concetto di qualità della vita, Singer afferma che la vita non ha valore in quanto sacra in sé, ma solamente se ha una buona qualità. Così, l'aborto – ad esempio nel caso in cui il bambino abbia una malattia genetica – è considerato lecito, sia perché l'embrione e il feto in età precoce non sono da lui considerate persone, sia perché si può trattare di salvaguardare con questa scelta la qualità di vita della madre e della famiglia in generale. Centrando la loro riflessione sul principio di beneficenza procreativa, Savulescu e Kahane sostengono che i genitori hanno un obbligo morale di selezionare i “figli migliori”, cioè quelli con le maggiori *chances*, una volta ottenute tutte le informazioni genetiche su di essi. Il criterio per decidere se una vita va accolta oppure no è la “bontà della vita” di una persona futura, e “buona” è quella vita in cui si prospetta che il figlio possa godere del massimo benessere.

L'orientamento liberale viene qui rappresentato da Allen Buchanan, Dan Brock, Norman Daniels e Daniel Wikler, autori del libro *From chance to choice*, come anche da John Harris. I primi affrontano le problematiche etiche fondamentali sottese all'applicazione delle tecnologie genetiche sugli esseri umani in riferimento al criterio di giustizia. La tesi da essi sostenuta è che la genetica rappresenta un valido strumento per poter realizzare una società più giusta e ristabilire le disuguaglianze create dalla lotteria genetica. Centrale, nella loro argomentazione, appare essere il rispetto per il principio di autonomia, il quale richiede che venga garantita, seppure non in modo assoluto, la libertà riproduttiva. John Harris affronta il tema della diagnosi prenatale cercando di rispondere all'interrogativo se sia sempre moralmente giusto far nascere un bambino, il che presuppone una concezione di quale sia una qualità di vita ragionevole per lui. La sua tesi di fondo sostiene che è moralmente sbagliato introdurre nel mondo delle sofferenze evitabili. Così, quando i risultati di un test genetico fanno presupporre, con buona probabilità, che il futuro bambino soffrirà a causa di una malattia di cui è portatore, il ricorso all'aborto diventa un imperativo, perché nessun soggetto morale può stare a guardare un'altra creatura soffrire.

Per quanto concerne l'approccio femminista, in particolare considerato secondo la tradizione dell'etica della cura, nella ricerca si farà riferimento alle voci di Rosemarie Tong e Barbara Katz Rothman. Secondo Rosemarie Tong, che pure nutre fiducia sia nell'utilità delle nuove tecnologie in ambito riproduttivo, sia nelle buone intenzioni dei professionisti sanitari, esiste un rischio reale che i test genetici siano uno strumento per la ricerca del figlio perfetto. Alla luce di questa possibile deriva, va pertanto sempre riaffermato che l'amore dei genitori dovrebbe essere incondizionato e che essi dovrebbero astenersi da ogni tentativo di “reificare” il loro futuro bambino, plasmandolo a propria immagine e somiglianza, o usandolo come trofeo per affermarsi nella società, in quanto la

sua bellezza è tutta nella sua unicità. Per Barbara Katz Rothman, la più grande insidia arrecata dai test prenatali è che essi portano a credere che siano possibili “*tentative pregnancies*”, ovvero “gravidanze sperimentali”, perché in base ai risultati dell’indagine, le donne possono decidere se portarle avanti oppure no. Così, una donna che sceglie di rimanere incinta, che vuole un figlio, mette in conto che la sua gravidanza potrebbe non portare alla luce un bambino “adatto” e, qualora questo venga testato, decide di interromperla e di provare di nuovo. I test prenatali si configurano così come qualcosa di completamente nuovo. Essi, infatti, offrono alle donne la promessa di poter essere *loro* a scegliere il tipo di bambino che vogliono crescere, la qual cosa rivoluziona radicalmente il modo di intendere la maternità, come anche l’esperienza emozionale e sociale della stessa.

Nella ricognizione delle posizioni, il quadro viene completato dalla presentazione di due voci di orientamento personalista di tipo relazionale, quali sono quelle di Claudia Wiesemann e Christiane Woopen. Per affrontare le questioni bioetiche relative all’inizio della vita, Claudia Wiesemann ritiene fondamentale considerare la peculiarità della genitorialità nella sua duplice dimensione di *relazione corporea* e *sociale*. La relazione genitori-figlio si distingue da altri tipi di relazione per la durata, la portata e l’intensità del rapporto che lega fra loro le due parti in causa, come anche per l’asimmetria dello stesso. I dilemmi etici che possono insorgere in ambito prenatale, non possono pertanto essere risolti facendo ricorso al linguaggio dei diritti oppure ai doveri: sono, piuttosto, la specifica responsabilità e la cura parentali che stabiliscono la base della moralità in una prospettiva relazionale. Da parte sua, Christiane Woopen assume quale criterio fondamentale per operare delle scelte nell’ambito della diagnosi prenatale, la considerazione della proiezione nel tempo dello sviluppo del bambino. L’embrione o il feto hanno una sfera privata che deve essere tutelata e il rispetto della stessa è, per i genitori, parte della protezione della sua personalità, come anche una scelta di rinuncia a disporre di esso.

Il quarto capitolo intende avvalersi di un approccio fenomenologico e trova il suo punto di partenza nella constatazione che le nuove tecnologie in ambito riproduttivo hanno modificato radicalmente il contesto in cui oggi la genitorialità viene vissuta. È quanto sostenuto anche dal filosofo belga Jean Ladrière nel libro *L’etica nell’universo della razionalità*, in cui l’autore afferma che, in generale, lo sviluppo scientifico-tecnico, dalla modernità fino ai giorni nostri, ha prodotto un effetto di *sradicamento* e di *destabilizzazione* che costringe l’uomo a confrontarsi con problemi inediti, rispetto ai quali la morale tradizionale pare non essere in grado di trovare adeguate soluzioni. Per superare questo stato di indeterminatezza etica, Ladrière propone come strategia possibile una *reinterpretazione* delle esperienze umane fondamentali toccate da questo sviluppo.

La destabilizzazione provocata dalle nuove biotecnologie interessa anche l'esperienza della genitorialità in due sue componenti costitutive ricorrenti nelle analisi fenomenologiche di questa esperienza: la responsabilità e l'amore incondizionato. Ne consegue il bisogno di una sua reinterpretazione, che si avvalga di una riflessione antropologica sul vissuto della stessa. Sollecitata dalle riflessioni di Wieseemann, la genitorialità, assunta nel suo senso morale, è stata analizzata a partire dalla messa in rilievo dell'importanza della considerazione dell'unicità del rapporto genitori-figlio e, più in particolare, madre-figlio. Successivamente sono state indagate le due caratteristiche della responsabilità e dell'amore incondizionato, esplicitandone i presupposti antropologici e ricavando dalla loro analisi dei criteri etico-normativi in grado di orientare la valutazione delle scelte in ambito di diagnosi prenatale. Su tale base, ho così provato a suggerire alcune indicazioni etico-normative per l'utilizzo del NIPT nella pratica clinica, con particolare riferimento all'estensione di analisi del test, con le questioni, ad esso correlate, del diritto di non sapere e dei diritti di autonomia del futuro bambino. La mia proposta è quella di un'offerta di un NIPT per scopi esclusivamente medici, ristretta alle donne che rientrano in categorie a rischio e a spettro di indagine mediamente allargato. Questa tipologia di test, infatti, mentre consente ai genitori di ottenere importanti informazioni sullo stato di salute del loro bambino, mi pare riuscire a garantire al meglio a quest'ultimo la possibilità di esercizio dei suoi diritti futuri.

## LA DIAGNOSI PRENATALE E IL NIPT

### 1.1. La diagnosi prenatale

Nel dibattito bioetico, anche più recente, una questione che suscita notevole interesse e pone diverse e sempre nuove problematiche, è quella relativa alla diagnosi prenatale. Con tale espressione si intende riferirsi a un insieme di tecniche che consentono di ottenere informazioni in stadi molto precoci circa lo stato del feto durante la gravidanza. La diagnosi prenatale richiede l'intervento di numerose discipline: ostetricia, ultrasonografia, genetica clinica e diagnostica di laboratorio. Le tecniche di diagnosi prenatale consentono di individuare alcune patologie malformative multifattoriali, le anomalie cromosomiche e le malattie genetiche di cui si conosca lo specifico difetto, come anche la presenza nel feto di agenti infettivi (es.: citomegalovirus, herpes simplex, HIV...).

L'ampia diffusione e standardizzazione di tali tecniche è facilmente comprensibile se si tiene presente che in Europa le anomalie cromosomiche rappresentano circa il 15% delle principali anomalie congenite diagnosticate prima dell'età di un anno e sono associate con il 25% dei decessi perinatali dovuti ad anomalie congenite<sup>1</sup>. Le stime provenienti dai Registri italiani delle malformazioni congenite (RMC) indicano una prevalenza totale superiore a 150 casi ogni 10.000 nati che comprende i nati vivi e i nati morti; a questi numeri vanno aggiunti i dati degli aborti indotti e delle morti fetali. Le anomalie cromosomiche rappresentano circa il 17% della casistica complessiva, con una prevalenza totale di 25,82 per 10.000 abitanti<sup>2</sup>. Nel tempo, si è andato registrando sia un aumento dei fattori di sterilità maschile e femminile dovuto a elementi genotossici presenti nell'ambiente che possono causare la formazione di gameti che contengono cromosomi portatori di anomalie genetiche, sia un aumento dell'età in cui le donne decidono di avere il primo bambino, che le porta a essere maggiormente a rischio di patologie genetiche.

---

<sup>1</sup> WELLESLEY D. *et al.* (2012), *Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe*, in "European Journal of Human Genetics", 20(5), 521-526: 521.

<sup>2</sup> CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE, *Malformazioni congenite e difetti del tubo neurale*, 12 gennaio 2015, <http://www.iss.it/cnrmr/index.php?lang=1&id=2474&tipo=77>.

Secondo Wellesley e il suo gruppo di lavoro<sup>3</sup>, la prevalenza prenatale di anomalie cromosomiche ha la seguente distribuzione: trisomia 21 (sindrome di Down): 53%; trisomia 18 (sindrome di Edwards): 13%; trisomia 13 (sindrome di Patau): 5%; XO (sindrome di Turner): 8%; trisomia dei cromosomi del sesso: 4%; altro: 17%. Ecco perché le indagini prenatali si concentrano nel ricercare soprattutto questo tipo di disordini e, in particolare, le prime tre trisomie che incidono tra il 53 e il 71% di tutte le patologie cromosomiche, in rapporto all'età materna.

La diagnosi prenatale ha potuto affermarsi da subito grazie alla messa a punto, tra la fine degli anni '60 e l'inizio degli anni '70 del secolo scorso, di tre tecniche innovative quali l'amniocentesi, lo studio dei cromosomi umani e l'ecografia, contemporaneamente all'avvenuta depenalizzazione dell'aborto in molti Paesi industrializzati. Se inizialmente essa veniva proposta solamente alle donne considerate ad alto rischio di malformazioni fetali, nel tempo la "supervisione del feto" (*supervision of the fetus*) è stata estesa a tutte le donne in gravidanza, cambiando radicalmente il vissuto di questa esperienza che ha cominciato a essere considerata, in se stessa, un "fattore di rischio"<sup>4</sup>. Così, in tutti i Paesi sviluppati, la diagnosi prenatale si è affermata come un processo auto-evidente, divenendo ormai da tempo parte della prassi ostetrica di *routine*<sup>5</sup>. È, cioè, avvenuta quella che Ilana Löwy, in un recente articolo, ha definito una "rivoluzione invisibile" (*invisible revolution*) costituita dall'«irresistibile ascesa del feto visibile» (*the irresistible rise of the 'visible fetus'*)<sup>6</sup>, in cui il passaggio dalla diagnosi prenatale allo *screening* prenatale è passato praticamente inosservato. L'autrice sostiene che, se fino agli anni '80 l'attenzione dei ginecologi era concentrata sulla gestione del corpo delle donne in stato di gravidanza, progressivamente si è spostata, in modo significativo, sul feto, imponendosi in tal modo un cambiamento radicale di

---

<sup>3</sup> WELLESLEY *et al.* (2012), *Rare chromosome* cit., 523.

<sup>4</sup> LÖWY I. (2014), *Prenatal diagnosis: The irresistible rise of the 'visible fetus'*, in "Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences", 47, 290-299: 290. Löwy specifica che la gravidanza come "rischio" può essere interpretata sia come rischio *per* il feto (di aborto spontaneo, di morte prematura, di danni da fattori esterni come infezioni o intossicazioni da farmaci), sia anche come rischio *del* feto – per la madre, la famiglia, la società – di nascere con una disabilità. Cfr. anche PETCHESKY R.P. (1987), *Fetal images: The power of visual culture in the politics of reproduction*, in "Feminist Studies", 13(2), 263-292; DUDEN B. (1993), *Disembodying Women: Perspectives on Pregnancy and the Unborn*, Harvard University Press, Cambridge, MA.; PALMER J. (2009), *The placental body in 4D: Everyday practices of non-diagnostic sonography*, in "Feminist Review", 93, 64-80. In tutto questo lavoro, quando vengono citate più opere o articoli di seguito, si segue l'ordine cronologico di pubblicazione e per quelli pubblicati nello stesso anno, l'ordine alfabetico degli autori.

<sup>5</sup> HARDISTY E.E., VORA N.L. (2014), *Advances in genetic prenatal diagnosis and screening*, in "Current Opinion in Pediatrics", 26(6), 634-638: 634; LÖWY I. (2014), *How genetics came to the unborn: 1960-2000*, in "Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences", 47, 154-162; ID. (2014), *Prenatal diagnosis* cit., 290.296; GYSELAERS W. *et al.* (2016), *New technologies to reduce medicalization of prenatal care: a contradiction with realistic perspectives*, in "Expert Review of Medical Devices", 13(8), 697-699: 698.

<sup>6</sup> LÖWY (2014), *Prenatal diagnosis* cit.

prospettiva<sup>7</sup>. Questo cambiamento sarebbe stato il risultato del tentativo dei professionisti sanitari di prevenire la nascita di bambini con sindrome di Down, ritenuta un importante problema di salute pubblica, fonte di sofferenza per le famiglie e un onere per le casse pubbliche<sup>8</sup>. Il fatto di testare, in modo generale e non mirato, per la sindrome di Down, avrebbe a sua volta favorito l'aumentata richiesta di *screening* per altre anomalie genetiche. La diagnosi prenatale da possibilità è diventata, pertanto, necessità, e spesso, perfino, in certo senso, obbligo morale. Difficile, per una donna incinta, sottrarsi al "rituale" della diagnosi prenatale, anche quando non vi sono rischi evidenti per lei o per il futuro bambino. La donna viene usualmente invitata a sottoporsi a una serie di controlli, la cui beneficialità, per alcuni di essi, è comprovata, ma per altri no<sup>9</sup>.

Molti sono i fattori che hanno concorso a questa evoluzione. La diagnosi prenatale va, innanzitutto, letta e compresa nell'orizzonte culturale in cui è venuta imponendosi, che ha visto una sempre maggiore irruzione della tecnologia e della genetica nella pratica clinica in generale, e nella medicina prenatale in particolare<sup>10</sup>. In tal modo, il controllo e il dominio che da sempre l'uomo ha inteso esercitare sulla vita, sulla malattia, sulla sofferenza e sulla morte attraverso la medicina, ha potuto spingersi fino alle primissime fasi della vita, quasi che riuscire ad agire su di esse potesse essere garanzia di felicità e immunità dal dolore, per sé e per gli altri<sup>11</sup>. Niente è più lasciato al caso. L'uomo può ora intervenire sulla tanto temuta lotteria genetica, volgendo la fortuna a suo favore. O, almeno, tentando di allontanare la sfortuna. Il bisogno psicologico, sempre crescente, di un controllo della gravidanza, è ancora più accentuato dalla pressione sociale che induce paura per un evento naturale come il parto o per l'accoglienza e la crescita di un bambino disabile<sup>12</sup>. Esso viene esercitato anticipando progressivamente le analisi alle primissime settimane di gravidanza,

---

<sup>7</sup> Cfr. anche JOHANSON R. *et al.* (2002), *Has the medicalisation of childbirth gone too far?*, in "British Medical Journal", 324(7342), 892-895.

<sup>8</sup> LÖWY (2014), *Prenatal diagnosis* cit., 294-295.

<sup>9</sup> GYSELAERS W. *et al.* (2015), *What are the recommended clinical assessment and screening tests during pregnancy?* *Good Clinical Practice (GCP)*, Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE), Brussels.

<sup>10</sup> GYSELAERS *et al.* (2016), *New technologies* cit., 697; KUKLA R., WAYNE K., *Pregnancy, Birth, and Medicine*, in "The Stanford Encyclopedia of Philosophy", Winter 2016 Edition, E.N. Zalta (ed.), forthcoming, <http://plato.stanford.edu/entries/ethics-pregnancy/>. Cfr. anche KUKLA R. (2005), *Mass Hysteria: Medicine, Culture, and Mothers' Bodies*, Rowman and Littlefield, Lanham, MD.

<sup>11</sup> Cfr. KASS L. (2002), *Life, Liberty and the Defense of Dignity. The Challenge for Bioethics*, Encounter Books, San Francisco; tr. it. di S. Colombo, *La sfida della bioetica. La vita, la libertà e la difesa della dignità umana*, Lindau, Torino (2007), 187; GAMBINO G. (2003), *Diagnosi prenatale. Scienza, etica e diritto a confronto*, Edizioni Scientifiche Italiane, Napoli-Roma, 11-12; CODIGNOLA M.M. (2006), *Produrre uomini. La rivoluzione delle tecnologie riproduttive*, in BUCELLI A. (a cura di), *Produrre uomini. Procreazione assistita: un'indagine multidisciplinare*, Firenze University Press, Firenze, 13-45: 13.

<sup>12</sup> STOLL K., HALL W.A. (2013), *Attitudes and Preferences of Young Women With Low and High Fear of Childbirth*, in "Qualitative Health Research", 23(11), 1495-1505.

estendendole a una sempre più ampia popolazione di donne con l'incremento delle categorie di rischio, e testando per un sempre maggior numero di patologie. L'aumentato ricorso alle indagini prenatali si inserisce, dunque, in un contesto di medicalizzazione della gravidanza<sup>13</sup> cui hanno portato, da una parte, l'indiscussa, spesso acritica fiducia della società nelle capacità diagnostiche della tecnologia, dall'altra una medicina che si configura sempre più come difensiva, e che pertanto, indipendentemente dal rischio reale, utilizza ogni strumento a sua disposizione come mezzo di difesa legale<sup>14</sup>. Inoltre, come dimostrano i dati epidemiologici riportati nel prossimo paragrafo, esso si spiega anche con l'innalzamento progressivo dell'età in cui le donne scelgono di diventare madri, e con i conseguenti rischi correlati a questa scelta. Non vanno, infine, dimenticate le diffuse disposizioni culturali a un sempre maggior desiderio di una prole sana, se non, addirittura, perfetta, come anche l'esigenza di minimizzare il costo familiare e sociale richiesto dalle cure per le persone portatrici di *handicap*<sup>15</sup>.

Se il fine che viene dichiarato nell'offerta di tali indagini è quello di riuscire a prevenire e a curare patologie genetiche che un tempo diventavano note solo alla nascita, la realtà della diagnosi prenatale è tuttavia un'altra. Esiste, infatti, una forte discrepanza tra capacità diagnostica e possibilità terapeutiche, discrepanza che, peraltro, tenderà ad aumentare sempre di più man mano che si amplieranno le conoscenze in ambito genetico<sup>16</sup>. Le indagini prenatali risultano così essere connotate da una forte ambivalenza perché mentre, da un lato, sono utili per conoscere molto precocemente lo stato di salute del feto e, quindi, potenzialmente, per poter intervenire in caso di patologia dello stesso, dall'altro, proprio come conseguenza delle informazioni che si ottengono e

---

<sup>13</sup> MULLIN A. (2005), *Reconceiving Pregnancy and Childcare: Ethics, Experience, and Reproductive Labor*, Cambridge University Press, New York, 54. Amy Mullin afferma che parlare di gravidanza medicalizzata «comporta l'interpretare la gravidanza come uno scombussolamento (*disruption*) dello stato di salute che richiede necessariamente un intervento medico esperto e il pensare alla gravidanza in termini principalmente di salute e malattia». Cfr. anche CAHILL H.A. (2001), *Male appropriation and medicalization of childbirth: an historical analysis*, in "Journal of Advanced Nursing", 33(3), 334-342: 339; MONETI CODIGNOLA M. (2008), *L'enigma della maternità. Etica e ontologia della riproduzione*, Carocci, Roma, 86-88; TUROLDO F. (2013), *Diritto al figlio e diritti del figlio*, in "L'arco di Giano", (78), 27-33: 28; VICINI A. (2013), *Nuove frontiere della procreazione umana. Prospettive etiche*, in "L'arco di Giano", (78), 35-46: 42.

<sup>14</sup> GYSELAERS *et al.* (2016), *New technologies* cit., 697.

<sup>15</sup> VIAFORA C. (1997), *Diagnosi prenatale: il controllo della qualità?*, in BENCIOLETTI P., VIAFORA C. (a cura di), *Etica e ostetricia. Diagnosi prenatale*, CIC Edizioni Internazionali, Roma, 9-16: 9. Il professor Giuseppe Novelli spiega, ad esempio, in questo modo il grande successo che sta avendo il NIPT: «È un caso di tecnologia medica che risponde a un bisogno sociale. La maternità è un evento che si è spostato in avanti nell'asse dell'età fertile e questa tendenza non potrà che continuare. Allo stesso tempo la "finestra fertile" si restringe ad un numero minore di anni e questo si traduce in un numero inferiore di figli. È normale, quindi, che su quei bambini si investa il massimo anche in termini di aspettative di salute» (SANITÀ24, *Test non invasivi in gravidanza (Nipt) in volo verso i 2 miliardi di dollari*, in "Il Sole 24 Ore", 20 gennaio 2017, <http://www.sanita24.ilsole24ore.com/art/notizie-flash/2017-01-20/test-non-invasivi-gravidanza-nipt-volo-i-2-miliardi-dollari--173623.php?uuiid=AEpDqaE>).

<sup>16</sup> *Ivi*, 11.

dell'attuale impossibilità di cura, nel caso in cui l'esito dell'indagine non sia favorevole, possono condurre a scelte abortive. Vale quanto afferma Paolo Zatti in prospettiva biogiuridica:

Ecco quindi, la bipolarità della diagnosi prenatale che in un momento solo può essere lo strumento di tutela della salute del feto oppure lo strumento di tutela della futura salute della madre che si esprimerebbe, però, attraverso la decisione di interrompere la gravidanza, e cioè sacrificando la vita del feto<sup>17</sup>.

Proprio questa ambivalenza insita nella diagnosi prenatale apre a due diverse valutazioni della stessa. Da una parte ci sono i suoi sostenitori<sup>18</sup>, ovvero coloro che la considerano uno strumento importante sia perché favorisce l'esercizio dell'autonomia riproduttiva<sup>19</sup>, sia perché consente ai genitori di prepararsi ad accogliere il futuro bambino nel miglior modo possibile. Per questi autori, la diagnosi prenatale è uno strumento non solo utile, ma necessario, a cui *bisogna* ricorrere per una riproduzione che sia davvero consapevole e che chiama in causa una «nuova dimensione di responsabilità<sup>20</sup>».

La diffusione di pratiche come la diagnosi prenatale (amniocentesi, ecografie, ecc.) e la crescente consapevolezza di quali abitudini possono influire sullo sviluppo del feto – e quindi sull'identità di chi nascerà – segnalano la crescente importanza per chi si riproduce di esercitare un controllo consapevole su alcuni tratti di chi nascerà. Negare la possibilità di esercitare questo controllo significherebbe probabilmente privare molte persone di un elemento fondamentale dell'esperienza della riproduzione, in cui vengono esercitate capacità di scelta e di riflessione e in cui numerosi elementi affettivi ed emotivi sono presenti<sup>21</sup>.

La diagnosi prenatale, come altre nuove tecnologie in ambito riproduttivo, richiede un riconoscimento della libertà riproduttiva quale «condizione necessaria, anche se non sufficiente, per la responsabilità riproduttiva<sup>22</sup>». Certamente tale libertà può condurre a scelte moralmente

---

<sup>17</sup> ZATTI P. (1998), *Considerazioni sul profilo giuridico delle pratiche attinenti alla diagnosi prenatale*, in BENCIOLETTI P., VIAFORA C. (a cura di), *Etica e ostetricia. Il triplo test*, CIC Edizioni Internazionali, Roma, 93-98: 96.

<sup>18</sup> Cfr. ad es. MACINTYRE M.N. (1972), *Professional responsibility in genetic evaluation*, in "Birth Defects. Original Article Series", 8(4), 31-35.

<sup>19</sup> Cfr. ad es. ROBERTSON J. (1996), *Genetic selection of offspring characteristics*, in "Boston University Law Review", 76, 301-361.

<sup>20</sup> POLLO S. (2003), *Scegliere chi nasce. L'etica della riproduzione umana fra libertà e responsabilità*, Guerini e Associati, Milano, 101.

<sup>21</sup> *Ibid.*

<sup>22</sup> *Ibid.*

discutibili, ma «ciò che è un bene è che le persone siano libere di compierle<sup>23</sup>». Inoltre, nel caso in cui un test rilevi dei problemi di salute nel feto, i genitori possono avere il tempo necessario a predisporre le misure mediche e psicosociali adeguate ad affrontare situazioni di particolare o grave necessità<sup>24</sup>, oppure a fare scelte contrarie alla vita, ma nel miglior interesse del futuro bambino<sup>25</sup> o, addirittura, dell'intera umanità<sup>26</sup>.

Dal punto di vista epistemologico, per la prima volta il feto viene considerato come un paziente, potenziale o reale<sup>27</sup>. Questo, secondo Autiero, implica un'importante affermazione, e cioè che si riconosce nel feto un *soggetto individuato* (quindi non un'appendice del corpo della madre) e, come tale, detentore di interessi e di diritti, del quale occorre prendersi cura<sup>28</sup>.

Gli autori che considerano positivamente la diagnosi prenatale respingono, inoltre, l'accusa che viene loro sempre rivolta, di favorire in questo modo una pratica che si configurerebbe come eugenetica. Secondo gli stessi, la diagnosi prenatale non ha, invece, proprio nulla a che vedere con le pratiche eugenetiche messe in atto durante il regime nazista: nel praticarla, infatti, non vi è alcun accenno a questioni di razza o di *pool* genico, né alcuna coercizione da parte dello Stato. E non è nemmeno sostenibile la critica di coloro che affermano che dietro la diagnosi prenatale si cela l'idea che le persone disabili siano inferiori, e pertanto da escludere dalla società. Piuttosto, ciò che prevale è «la compassione per il potenziale bambino»<sup>29</sup>, quando quest'ultimo potrebbe nascere

---

<sup>23</sup> *Ibid.*

<sup>24</sup> Cfr. ad es.: AUTIERO A. (1990), *Tecnica genetica e etica della responsabilità*, in "Global Bioethics", 3(10), 51-59: 56; SAVULESCU J. (2001), *Procreative beneficence: why we should select the best children*, in "Bioethics", 15(5-6), 413-426; GLOVER J. (2006), *Choosing children. Genes, Disability, and Design*, Oxford University Press, Oxford; SCHÖNE-SEIFERT B. (2006), *Hubris or Responsibility? Ethical Issues in Reproductive Selection*, in DELTAS C. et al. (eds.), *Progress in Science and the Danger of Hubris. Genetics, Transplantation and Stem-Cell Research*, Waxmann Verlag, Münster, 79-90; SAVULESCU J. (2007), *In defense of procreative beneficence*, in "Journal of Medical Ethics", 33(5), 284-288; SAVULESCU J., KAHANE G. (2009), *The moral obligation to create children with the best chance of the best life*, in "Bioethics", 23(5), 274-290.

<sup>25</sup> Cfr. ad es. ROBERTSON J. (2003), *Procreative liberty in the era of genomics*, in "American Journal of Law and Medicine", 29(4), 439-487: 457.

<sup>26</sup> È di questo parere, ad esempio, John Harris, il quale riconosce nella diagnosi prenatale una vera e propria conquista che, grazie al suo possibile corollario – l'aborto –, fa sì che si possa prevedere un futuro, per l'umanità, liberato dall'angoscia di persone portatrici di difetti genetici. Cfr. HARRIS J. (1975), *Prenatal Diagnosis and Selective Abortion*, Harvard University Press, Cambridge, MA.; tr. it. di G. Modiano, *Diagnosi prenatale e aborto selettivo*, Einaudi, Torino (1978).

<sup>27</sup> CAGNAZZO G., D'ADDARIO V. (eds.) (1989), *The fetus as a patient '88: proceedings of the 4th International Symposium 'The fetus as a patient'*, in "Excerpta Medica", Elsevier Science Publishers BV, Amsterdam, 95-102; AUTIERO A. (1998), *La difficile tensione tra pre-dizione e pre-venzione selettiva. Orientamenti etico-teologici*, in BENCIO LINI, VIAFORA (a cura di), *Etica e ostetricia. Il triplo test cit.*, 67-76: 67; GAMBINO (2003), *Diagnosi prenatale cit.*, 29.

<sup>28</sup> AUTIERO (1998), *La difficile tensione cit.*, 67-68.

<sup>29</sup> GLOVER (2006), *Choosing children cit.*, 28. Bettina Schöne-Seifert parla, a tal proposito, di "compassione anticipata" (SCHÖNE-SEIFERT (2006), *Hubris or Responsibility cit.*, 82).

affetto da qualche patologia che gli procurerebbe delle sofferenze, e il rispetto per la scelta dei genitori, che è una scelta libera, compatibile con un'attitudine di uguale rispetto per tutti, non discriminatoria verso qualcuno:

Noi vogliamo che i genitori possano scegliere di avere un bambino senza disabilità, perché la disabilità riduce la possibilità di una vita pienamente realizzata (*flourishing*)<sup>30</sup>.

Infine, una ragione a favore della diagnosi prenatale è data dal fatto che, se è vero che la stragrande maggioranza delle diagnosi positive comporta una scelta di tipo abortivo, è anche vero che la stragrande maggioranza delle diagnosi prenatali dà, però, un esito negativo, per cui il ricorso a essa ha un effetto di grande rassicurazione sui genitori, contribuendo a salvare molti bambini che altrimenti, anche solo in presenza di un dubbio, verrebbero abortiti<sup>31</sup>.

Sul fronte opposto vi sono, invece, quelli che considerano la diagnosi prenatale l'anticamera della pratica abortiva, intravedendo in questa pratica, come si è accennato, un serio rischio eugenetico<sup>32</sup>. Secondo questi autori, il forte potere diagnostico e predittivo dei test genetici sta trasformando la medicina prenatale – che continua a presentarsi come curativa e preventiva – in medicina “selettiva”, che non mira più solo a eliminare la malattia, ma anche il suo portatore: ora – sostengono – per essere ammessi alla vita sembra essere necessario superare un controllo di qualità<sup>33</sup>. Questo controllo, sempre più raffinato e preciso, che tali tecnologie consentono sulla salute del futuro bambino, non è però solo conseguenza della rilevanza attribuita nell'attuale

---

<sup>30</sup> GLOVER (2006), *Choosing children* cit., 35. La traduzione, non letterale, è mia e ciò vale per tutte le citazioni in lingua inglese e tedesca riportate in questo lavoro.

<sup>31</sup> VIAFORA (1997), *Diagnosi prenatale* cit., 12.

<sup>32</sup> Cfr., ad es.: CAFFARRA C. (1984), *Aspetti etici della diagnosi prenatale*, in “Medicina e Morale”, 4, 449-457; JONAS H. (1985), *Technik, Medizin und Ethik. Zur Praxis des Prinzips, Verantwortung*, Insel Verlag, Frankfurt am Main; tr. it. di P. Becchi, *Tecnica, medicina ed etica. Prassi del principio responsabilità*, Einaudi, Torino (1997); SGRECCIA E. (1986), *Bioetica. Manuale per medici e biologi*, Vita e pensiero, Milano; JOCHEMSEN H. (1992), *Medical Genetics: Its Presuppositions, Possibilities and Problems*, in “Ethics and Medicine”, 8(2), 18-31; HABERMAS J. (2001 e 2002), *Die Zukunft der menschlichen Natur. Auf dem Weg zu einer liberalen Eugenik?*, Suhrkamp Verlag, Frankfurt am main; tr. it. di L. Ceppa, *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*, Einaudi, Torino (2002 e 2010); GAMBINO (2003), *Diagnosi prenatale* cit.; SGRECCIA E. (2003), *Presentazione*, in GAMBINO, *Diagnosi prenatale* cit., 7-9; DELL'ORO R. (2004), *La tecnologia genetica: tra promessa terapeutica e responsabilità morale*, in PISU S. et al., (a cura di), *Scienza e coscienza. Questioni cruciali per la bioetica*, Cusl, Milano, 121-134; KASS (2007), *La sfida* cit.; TUROLDO F. (2008), *Sui test genetici in fase prenatale*, in VIGNA C., ZANARDO S. (a cura di), *Etica di frontiera. Nuove forme del bene e del male*, Vita e Pensiero, Milano, 325-334; ID. (2012), *Test genetici, responsabilità e generazioni future*, in MORDACCI R. – LOI M. (a cura di), *Etica e genetica. Storia, concetti, pratiche*, Mondadori, Milano-Torino, 212-226; VICINI (2013), *Nuove frontiere* cit., 41.

<sup>33</sup> GAMBINO (2003), *Diagnosi prenatale* cit., 164-165; SGRECCIA (2003), *Presentazione* cit., 8; KASS (2007), *La sfida* cit., 185.

contesto culturale al criterio di qualità della vita ma, a sua volta, contribuisce ad alimentarla sempre più in un'ottica puramente funzionale, inducendo le coppie a pensare di avere un diritto a un figlio sano, e legittimando un concetto di normalità sociale che rischia di limitare il diritto alla vita di un feto non sano<sup>34</sup> e di essere foriero di inevitabili discriminazioni<sup>35</sup>.

Emerge pertanto anche l'ambiguità del termine "prevenzione", che viene sempre utilizzato in rapporto alla diagnosi prenatale per indicarne lo scopo primario (prevenire, appunto, le malattie genetiche):

Prevenzione significa prevenire la nascita di individui diagnosticati come geneticamente aberranti<sup>36</sup>.

Sul piano antropologico, ciò ha come conseguenza il cambiamento radicale delle esperienze della gravidanza e della genitorialità: la gravidanza viene spersonalizzata e condotta a un vissuto che Henk Jochemsen ha definito di "accettazione selettiva" (*selective acceptance*) della stessa o di "maternità selettiva" (*selective motherhood*)<sup>37</sup>, e il figlio non viene più riconosciuto come soggetto, ma diventa *oggetto* delle preferenze genitoriali<sup>38</sup>. Le donne, poi, vengono progressivamente private del loro controllo su un evento del tutto naturale che le riguarda, e il rapporto materno-fetale viene reificato dall'essere continuamente controllato e monitorato dagli sguardi altrui.

Sul piano etico, invece, si assiste a una rivoluzione copernicana: mentre, infatti, la medicina curativa ha come supremo valore quello della vita, la medicina selettiva ha come supremo valore quello della perfezione, la quale vale più della vita stessa, perché se la vita non risponde a certi canoni, viene soppressa<sup>39</sup>.

Le obiezioni morali alla diagnosi prenatale sono condotte sulla base di una valutazione del rapporto rischi/benefici per coloro che si sottopongono a un test, ma anche dello scopo per cui essa

---

<sup>34</sup> AUTIERO A. (1997), *Criteri etici di orientamento nella diagnosi prenatale*, in BENCIO LINI, VIAFORA (a cura di), *Etica e ostetricia. Diagnosi prenatale cit.*, 63-71: 66.

<sup>35</sup> VIAFORA (1997), *Diagnosi prenatale cit.*, 9.

<sup>36</sup> EIDE B.L. (1997), "The Least a Parent can Do": *Prenatal Genetic Testing and the Welcome of Our Children*, in "Ethics and Medicine: An International Journal of Bioethics", 13(3), 59-66: 59.

<sup>37</sup> JOCHEMSEN (1992), *Medical Genetics cit.* Thomas Murray parla, a tal proposito, di "genitorialità selettiva" (MURRAY T. (1996), *The Worth of a Child*, University of California Press, Berkeley-Los Angeles-Londra, 133).

<sup>38</sup> Cfr. GAUCHET M. (2010), *Il figlio del desiderio. Una rivoluzione antropologica*, Vita e Pensiero, Milano.

<sup>39</sup> TUROLDO (2012), *Test genetici cit.*, 215. È quanto sostenuto anche da Jonas, secondo il quale il rischio è che venga modificato il fine per cui la diagnosi prenatale viene utilizzata, che non sarebbe più quello di cercare di prevenire il male più grande, attraverso la selezione degli embrioni o dei feti affetti da patologie molto gravi, quanto piuttosto aspirare a raggiungere il bene maggiore, il superuomo, che è un desiderio della superbia. Si passa in questo modo dall'eugenetica negativa a quella positiva, che si propone di pianificare la selezione umana per perfezionare la specie (JONAS (1997), *Tecnica, medicina cit.*, 133.135).

viene consigliata, della disponibilità o meno di trattamenti o misure di prevenzione per determinate malattie, della qualità del programma e così via e, secondo de Jong e de Wert<sup>40</sup>, sono riconducibili a tre distinte prospettive che, nella pratica, spesso si sovrappongono: la cosiddetta “prospettiva fetalista”, quella inerente i diritti dei disabili e quella femminista<sup>41</sup>.

Secondo i sostenitori della *critica fetalista*, la diagnosi prenatale apre, di fatto, la strada alle donne per la richiesta di abortire qualora l'esito dell'indagine sia positivo per una qualche anomalia genetica. Di conseguenza, chi la suggerisce o la pratica viene considerato moralmente complice. Renderla, poi, sempre più semplice e sicura, rischia di portare a banalizzare l'aborto. La diagnosi prenatale può essere, in qualche modo, moralmente accettabile solo per la ricerca di anomalie davvero gravi, e ciò anche in considerazione dell'applicazione del criterio di giustizia distributiva inerente il finanziamento pubblico o collettivo di un programma di *screening*.

La *critica dei diritti dei disabili* non si concentra sull'aborto in quanto tale, quanto piuttosto sull'aborto selettivo quale strumento per evitare la nascita di bambini con determinate malattie o *handicap*. Secondo questa prospettiva, conosciuta come “argomento espressivista”, la diagnosi prenatale per le anomalie fetali manda un messaggio discriminatorio nei confronti delle persone portatrici delle malattie per le quali si effettua l'indagine stessa, affermando che la loro vita non ha alcun valore o che ne ha poco, e quindi dovrebbe essere evitata<sup>42</sup>.

La *critica femminista* (portata avanti, in realtà, solo da una parte di femministe) afferma che la diagnosi prenatale si configura quale strumento coercitivo per le donne, che vengono sottilmente

---

<sup>40</sup> Antina de Jong è avvocato e bioeticista, membro di un gruppo di ricerca in Etica e Genetica coordinato da Guido de Wert presso l'Università di Maastricht. Ha pubblicato diversi articoli in importanti riviste scientifiche, come anche una tesi di dottorato in bioetica sulle questioni etiche sollevate dalle nuove tecniche di *screening* nell'ambito della diagnosi prenatale. Per tale motivo, compare in questa tesi come una delle voci più autorevoli e aggiornate in materia. Guido de Wert è professore di Etica della medicina riproduttiva e della ricerca genetica presso la Facoltà di Medicina dell'Università di Maastricht.

<sup>41</sup> Cfr. DE JONG A., DE WERT G. (2015), *Prenatal Screening: An Ethical Agenda for the Near Future*, in “Bioethics”, 29(1), 46-55: 47-48.

<sup>42</sup> Cfr., ad es., WENDELL S. (1996), *The rejected body: Feminist Philosophical Reflections on Disability*, Routledge, New York; SAXTON M. (1998), *Disability rights and selective abortion*, in SOLINGER R. (ed.), *Abortion wars: a half century of struggle, 1950-2000*, University of California Press, Berkeley, CA, 374-394. È importante evidenziare che tra i sostenitori della *disability critique* dello *screening* prenatale, c'è però anche chi reputa che ai genitori debba essere concesso di scegliere se portare avanti o meno la gravidanza di un figlio affetto. Scrive, ad esempio, uno dei più noti rappresentanti di questo movimento, Tom Shakespeare: «Ci sono delle ragioni per voler impedire la nascita di un bambino affetto da una menomazione che non riflettono una discriminazione verso le persone disabili: ad esempio, il desiderio di evitare la morte prematura o la sofferenza di un figlio amato, o la percezione che una famiglia non sarà in grado di sopportare il peso del prendersi cura di un membro la cui salute risulta molto compromessa»: SHAKESPEARE T. (1999), *'Losing the plot?' Medical and activist discourses of contemporary genetics and disability*, in “Sociology of Health and Illness”, 21(5), 669-688: 681.

indotte ad abortire se il feto risulta avere qualche problema, e che l'attuale tecnologia, con i suoi progressi, può essere usata per manipolarle<sup>43</sup>.

Sempre secondo coloro che rilevano nella diagnosi prenatale una tecnologia rischiosa, va anche messo in evidenza che tale pratica fa sì che siano medici e genetisti a decidere i parametri in base ai quali valutare la "buona qualità" di un feto. Così, il ricorso a essa quale strumento che dovrebbe garantire una maggiore autonomia riproduttiva e libertà di scelta rischia, invece, di configurarsi come atto di potere e di controllo del medico sulla donna. Significative risultano, a tal proposito, le parole di Leon Kass:

La maggior parte degli esperti di tecnologia genetica [...] pur ammettendo che possano verificarsi abusi o cattivi utilizzi del potere, soprattutto nei regimi totalitari, [...] sono convinti di non predeterminare, ma semmai di facilitare l'altrui destino, limitandosi a fornire migliori conoscenze e tecniche che la gente può scegliere liberamente di usare quando deve prendere decisioni sulla sua salute o compiere scelte in materia di riproduzione. Il potere genetico – ci dicono – serve non a limitare la libertà, ma ad aumentarla. Ma, come possiamo desumere dalle pratiche già esistenti dello *screening* genetico e della diagnosi prenatale, quest'affermazione è, nella migliore delle ipotesi, ingannevole, e nella peggiore disonesta. La scelta di perfezionare e praticare lo *screening* genetico e la selezione dei geni da analizzare non è stata compiuta dall'opinione pubblica ma dagli scienziati, e non al fine di aumentare la libertà ma per scopi eugenetici. In molti casi i medici che praticano la diagnosi prenatale rifiutano di effettuare lo *screening* genetico se la donna non ha dato il suo consenso preventivo ad abortire in caso di malattia fetale. In altre situazioni, le donne che comunque desiderano non conoscere le condizioni del feto devono scontrarsi con forti pressioni da parte dei medici, che vogliono convincerle a effettuare i test<sup>44</sup>.

Il "bisogno" della donna di sapere come procede la propria gravidanza risulta pertanto essere un bisogno indotto<sup>45</sup>, socialmente costruito: troppo forti sono su di lei le pressioni esercitate dall'ambiente medico, familiare e sociale, per riuscire a sottrarsi a quella che sente come una responsabilità a generare un figlio sano. Rifiutare la diagnosi prenatale, significherebbe per la donna

---

<sup>43</sup> Altre femministe, invece, difendono le tecniche di indagine prenatale, sostenendo che permettono alle donne di operare delle scelte riproduttive autonome e di avere un maggior controllo sulla loro propria vita. Pare importante sottolineare che, anche se questa schematizzazione è spesso utilizzata quando ci si riferisce al dibattito sulla diagnosi prenatale, non si deve cedere al rischio di costringere quest'ultimo entro quelle che Abby Lippman definisce come "false polarità", costituite da chi è favorevole alla diagnosi prenatale in nome di un affermato diritto delle donne all'autodeterminazione e all'aborto e chi, invece, è contrario perché sostiene un assoluto diritto alla vita. L'approccio più equilibrato e razionale è, invece, quello di mettersi in serio ascolto delle storie concrete, ricavando da queste, nella loro complessità e particolarità, i criteri di giudizio (cfr. LIPPMAN A. (1991), *Prenatal Genetic Testing and Screening: Constructing Needs and Reinforcing Iniquities*, in "American Journal of Law and Medicine", 17(1-2), 15-50: 48-49).

<sup>44</sup> KASS (2007), *La sfida* cit., 181.

<sup>45</sup> BOMPIANI A. (1999), *Genetica e medicina prenatale. Aspetti clinici, bioetici e giuridici*, Edizioni Scientifiche Italiane, Napoli-Roma-Milano, 289; GAMBINO (2003), *Diagnosi prenatale* cit., 13.88-92.97.

essere giudicata come irresponsabile sia verso un figlio eventualmente malato che si sceglie comunque di mettere al mondo, sia verso la società che dovrà farsene anche economicamente carico<sup>46</sup>. Valutando, all'opposto, l'attuale situazione della diagnosi prenatale dal punto di vista del medico, va certamente evidenziato che il "bisogno" della donna di ricorrervi si traduce, spesso, nell'affermazione di un preteso diritto assoluto atto a trasformare la stessa in una procedura finalizzata alla selezione eugenetica, limitando in tal modo la libertà professionale del medico che segue la gravidanza<sup>47</sup>.

Sempre secondo coloro che vedono nella diagnosi genetica soprattutto un pericolo per l'uomo, il rischio di queste tecnologie è anche quello di trasformare la riproduzione umana in *produzione*, e di mettere il destino delle generazioni future in mano alle regole del mercato:

Non lasciamoci ingannare: il prezzo da pagare per la produzione di bambini ottimizzati, o anche solo geneticamente sani, sarà il trasferimento della procreazione da casa al laboratorio. Il controllo sul prodotto si può ottenere solo con una sempre maggiore spersonalizzazione di tutto il processo, e con la relativa trasformazione in produzione. Questo sviluppo sarà altamente disumanizzante, a prescindere da quanto saranno buoni e sani i bambini che ne deriveranno. E non dimentichiamo i potenti interessi economici che saranno sicuramente in gioco in questo settore: al loro avvento, la mercificazione della vita umana nascente diverrà inarrestabile<sup>48</sup>.

Questi autori sostengono che il mito del figlio perfetto può essere inseguito solo da una cultura che fa propria una visione funzionalista dell'uomo, per cui l'individuo non vale come tale, ma per il funzionamento del suo organismo in relazione alle aspettative e ai bisogni altrui<sup>49</sup>. Il *determinismo genetico* da una parte, e il *riduzionismo antropologico* dall'altra – che fanno sì che il soggetto sia ridotto ai suoi geni e la qualità e il valore della sua vita misurati solo sulla base del suo patrimonio genetico – vengono visti come dominanti l'attuale antropologia filosofica e la biologia della filosofia contemporanea<sup>50</sup>, determinando l'affermazione di una vera e propria "cultura della diagnosi prenatale"<sup>51</sup> che, secondo Kass, va di pari passo con un processo di disumanizzazione<sup>52</sup>.

---

<sup>46</sup> KASS (2007), *La sfida* cit., 182.

<sup>47</sup> MOZZANEGA B. (1997), *Il ginecologo e la diagnosi prenatale: la realtà, i rischi e le prospettive*, in BENCIOLETTI, VIAFORA (a cura di), *Etica e ostetricia. Diagnosi prenatale* cit., 39-48: 45.

<sup>48</sup> KASS (2007), *La sfida* cit., 185-186. Cfr. anche GAMBINO (2003), *Diagnosi prenatale* cit., 101-102; MONETTI CODIGNOLA (2008), *L'enigma* cit., 88; TUROLDO (2013), *Diritto* cit., 30-31.

<sup>49</sup> GAMBINO (2003), *Diagnosi prenatale* cit., 167.

<sup>50</sup> *Ivi*, 170.

<sup>51</sup> L'espressione "cultura della diagnosi prenatale" è usata, ad esempio, da Gambino (cfr. *Ivi*, 13).

Come si evince da quanto detto, dunque, la diagnosi prenatale risulta essere segnata da una profonda ambivalenza in quanto, se da una parte comporta una possibilità di ricevere informazioni sempre più numerose, accurate e affidabili e apre, potenzialmente, a interventi curativi sul feto, dall'altra aumentano, parallelamente, i rischi di abuso di questa tecnologia, al fine, nel migliore dei casi, di evitare le sofferenze di un bambino malato o, peggio, di selezionare i figli meno-che-perfetti. Così, mentre l'uomo vede progressivamente accrescere il suo potere di intervento sulla vita in fase prenatale, vede, al contempo, anche aumentare il suo potere di dare la morte. Le due posizioni contrastanti, rispetto a questa tecnologia, che si sono illustrate, tutt'ora presenti nel dibattito etico, sono proprio la più chiara manifestazione di questa ambivalenza che fa sì che la legittimità morale della diagnosi prenatale rimanga ancora una questione aperta, che suona come un forte appello alla nostra responsabilità.

## 1.2. Dati statistici ed epidemiologici

Prima di procedere all'illustrazione delle varie tecniche di diagnosi prenatale, e del NIPT in particolare, e di addentrarci poi nelle questioni più strettamente etiche a essa correlate, è necessario comprendere l'entità del fenomeno in oggetto. Va rilevato che l'Italia è l'unico Paese, nel contesto internazionale, che può vantare, a partire dalla metà degli anni '80, il monitoraggio dell'utilizzazione dei test genetici e, negli ultimi anni, quello complessivo delle attività delle Strutture di Genetica Medica. Questi censimenti sono stati realizzati dalle Associazioni Italiane di Citogenetica Medica (AICM) e di Genetica Medica (AIGM) fino alla fine degli anni '90 e, dal 1998, dalla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)<sup>53</sup>.

È possibile analizzare il contesto sociale e sanitario italiano osservando alcuni dati epidemiologici ricavati da quattro importanti rapporti: il *Rapporto sull'evento nascita in Italia*, che presenta le analisi dei dati rilevati per l'anno 2013 dal flusso informativo del Certificato di Assistenza al Parto (CeDAP), e i tre rapporti dell'ISTAT del 2015 dal titolo *Natalità e fecondità*

---

<sup>52</sup> KASS (2007), *La sfida* cit., 188-196 («L'uomo bioingegneristico [...] potrebbe essere così disumanizzato da non accorgersi neppure che il suo desiderio di perfezione lo ha condotto alla perdita della propria umanità»: *Ivi*, 189).

<sup>53</sup> DALLAPICCOLA B., *Censimento delle Strutture di Genetica Medica in Italia, anno 2007*, [http://www.operapadrepio.it/contenuti/ricerca/pdf/relazione\\_dallapiccola.pdf](http://www.operapadrepio.it/contenuti/ricerca/pdf/relazione_dallapiccola.pdf).

della popolazione residente (che riporta i dati relativi all'anno 2014) e del 2016 dal titolo *Indicatori demografici. Stime per l'anno 2015 e Rapporto annuale 2016. La situazione del Paese*<sup>54</sup>.

Il rapporto ISTAT del 2016 mostra che per quanto riguarda la natalità, a partire dal 2009, in tutte le aree del Paese si è registrato un calo della stessa. Il record negativo è stato raggiunto nel 2015 con appena 488 mila nuovi nati (8 per 1000 residenti), 15000 in meno rispetto al 2014 e minimo storico dall'Unità d'Italia. Il tasso di natalità è sceso dall'8,3 per mille nel 2014 all'8 per mille nel 2015, a fronte di una riduzione uniformemente distribuita sul territorio. Il fenomeno è, in parte, riconducibile a una trasformazione strutturale della popolazione femminile in età feconda (15-49 anni). Le donne in questa fascia di età sono oggi meno numerose e mediamente più anziane. Si avviano a terminare l'esperienza riproduttiva le *baby-boomers*<sup>55</sup> (nate a cavallo degli anni '60 e '70) e al loro posto subentrano, gradualmente, le ridotte generazioni delle *baby-busters* (nate negli anni '80 e '90). Un'altra ragione dell'abbassamento del tasso di natalità è senza dubbio da attribuirsi alla crisi economica che ha interessato l'Italia a partire dal 2008.

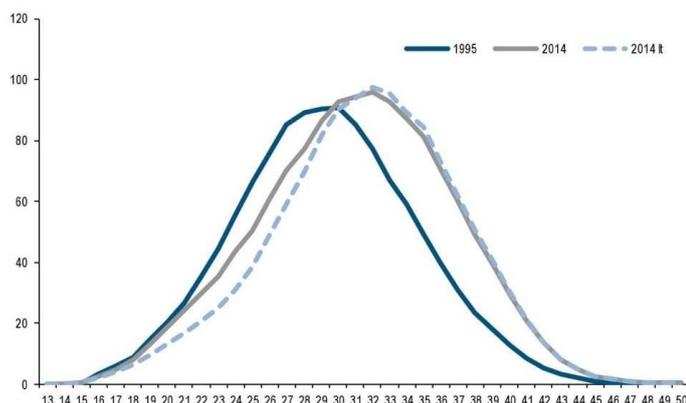
Per quanto riguarda l'età, i dati 2013 del CeDAP hanno confermato per le italiane una percentuale di oltre il 60% dei parti nella classe di età tra i 30 e i 39 anni, mentre le madri straniere hanno prevalentemente un'età compresa tra i 20 e i 29 anni. Dal rapporto dell'ISTAT del 2015 si evince che il 7,9% dei nati nel 2014 aveva una madre almeno quarantenne, e in quello del 2016 che l'età media delle madri al parto, nel 2015, è salita di un ulteriore gradino portandosi a 31,6 anni contro i 31,5 del 2014 (31,3 nel 2010). La posticipazione della maternità è particolarmente accentuata per le madri italiane: l'8,9% ha più di 40 anni (in particolare in Liguria, Toscana, Lazio e Sardegna, regioni in cui la percentuale dei nati da madri ultraquarantenni supera l'11%), quota che supera quella delle madri *under 25* (8,5%).

---

<sup>54</sup> CeDAP, *Analisi dell'evento nascita – Anno 2013*, ottobre 2015, [http://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_2431\\_allegato.pdf](http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2431_allegato.pdf); ISTAT, *Rapporto Natalità e fecondità della popolazione residente – Anno 2014*, 27 novembre 2015, [http://www.istat.it/it/files/2015/11/Natalit%C3%A0\\_fecondita\\_2014.pdf?title](http://www.istat.it/it/files/2015/11/Natalit%C3%A0_fecondita_2014.pdf?title); ID., *Indicatori demografici. Stime per l'anno 2015*, 19 febbraio 2016, [http://www.istat.it/it/files/2016/02/Indicatori-demografici\\_2015.pdf](http://www.istat.it/it/files/2016/02/Indicatori-demografici_2015.pdf); ID., *Rapporto annuale 2016. La situazione del Paese*, 20 maggio 2016, <http://www.istat.it/it/files/2016/05/Ra2016.pdf>.

<sup>55</sup> Con l'espressione "*baby-boomer*" si fa riferimento a una persona nata in un periodo di *boom* delle nascite, in Italia corrispondente agli anni 1964-1965, grazie al benessere economico e sociale raggiunto dal nostro Paese. Il picco fu raggiunto proprio nel '64, con ben 1.035.000 nati.

Fig.1 TASSI DI FECONDITÀ SPECIFICI PER ETÀ DELLE DONNE RESIDENTI IN ITALIA  
Anni 1995 e 2014, valori per 1.000 donne



Fonte: ISTAT, Rapporto *Natalità e fecondità* cit., 10. La curva blu si riferisce all'anno 1995, mentre le altre due curve al 2014 (ove la linea tratteggiata riguarda le donne italiane).

Questo dato, di aumento dell'età media delle madri al parto, va tenuto fortemente presente in quanto la gravidanza dopo i 35 anni viene considerata una “causa sociale” di predisposizione ad anomalie genetiche del feto (si parla, a questo proposito, di “procreazione a rischio”), vista la stretta correlazione che sembra esistere fra l'aumento dell'età della madre e la possibilità di avere un bambino con una patologia genetica (come, ad esempio, la sindrome di Down). Anche per queste ragioni, come già detto, la diagnosi prenatale ha assunto un ruolo di primaria importanza nell'assistenza alle donne in gravidanza.

A tal proposito, il rapporto del CeDAP riferisce che, a livello nazionale – escludendo le schede con codifica errata o non presente –, in oltre l'86% delle gravidanze sono state effettuate più di 4 visite, mentre la percentuale di gravidanze in cui non è stata effettuata alcuna visita è inferiore al 2%. Le donne con cittadinanza straniera non si sottopongono ad alcun controllo nel 2,1% dei casi, rispetto a una percentuale dell'1,5% per le donne italiane, e si sottopongono alla prima visita di controllo dopo l'undicesima settimana di gestazione nel 12,3% dei casi, rispetto al 2,6% delle donne italiane. Le donne con scolarità medio-bassa effettuano la prima visita più tardivamente.

Nel 72,8% delle gravidanze si effettuano più di 3 ecografie (in media, 5,3 ecografie per ogni parto). Aumentano molto le donne che ne fanno 7 o più (dal 23,8 % nel 2000 al 37,6 % nel 2013). Il numero di ecografie effettuate non appare comunque correlato al decorso della gravidanza.

Per quanto attiene alla tipologia di esami effettuati, nell'ambito delle tecniche invasive l'amniocentesi risulta essere quella più usata (10,6%), seguita dall'esame dei villi coriali (nel 4,2% delle gravidanze) e dalla funicolocentesi (nello 0,4%). A livello nazionale, alle madri con più di 40 anni il prelievo del liquido amniotico è stato effettuato nel 31,81% dei casi. Appare certamente interessante notare che secondo l'ultimo censimento dei servizi di genetica medica in Italia effettuato della SIGU<sup>56</sup>, relativo a dati raccolti nel 2011, il numero di amniocentesi effettuate, che aveva raggiunto un *plateau* negli anni 2004-2007, ha poi progressivamente cominciato a decrescere, mentre il numero di villocentesi, che tra il 2007 e il 2011 era incrementato di circa 2500 per anno, pare ormai essersi stabilizzato. Negli anni a venire, ci si aspetta un ulteriore *trend* negativo per gli esami invasivi a causa dell'introduzione del NIPT nella pratica clinica. Una particolare attenzione merita, nello stesso rapporto, il dato relativo all'introduzione, in alcuni laboratori, delle diagnosi prenatali citogenetiche basate su *array*-CGH (passate da 393 nel 2007 a 1862 nel 2011), considerato che al momento mancano, per questa tipologia di test, delle linee guida di riferimento. Inoltre, le loro caratteristiche intrinseche, che analizzano variazioni spesso comuni del genoma, richiedono estrema prudenza interpretativa, dato che molte variazioni evidenziate non si associano a quadri clinici patologici. La popolarità che stanno assumendo questi test sottolinea, invece, l'eccessiva disinvoltura con la quale la traslationalità tecnologica invade il mercato della salute<sup>57</sup>. Molto basso risulta, infine, essere il ricorso alla consulenza genetica collegata ai test genetici (12%), e questo in disaccordo con le raccomandazioni che emergono dalle linee guida nazionali e internazionali.

Per quanto riguarda la rilevazione di patologie attraverso le indagini prenatali, il rapporto CeDAP riporta che su oltre 512.000 nati nel 2013<sup>58</sup>, sono stati registrati 3.963 casi di malformazioni diagnostiche riscontrabili al momento della nascita o nei primi 10 giorni di vita e che nel 5,2% dei casi si tratta di anomalie cromosomiche. Tali dati, confrontati con quelli riportati nei rapporti precedenti, evidenziano una progressiva diminuzione nel numero di casi di patologie genetiche riscontrate, il che si può facilmente associare alla scelta, da parte delle donne che fanno di portare in grembo un bambino malato, di interrompere la gravidanza<sup>59</sup>.

---

<sup>56</sup> GIARDINO D. *et al.* (2016), *Survey of medical genetic services in Italy: year 2011*, in "BMC Health Service Research", 16(96), 1-10.

<sup>57</sup> Cfr. anche DALLAPICCOLA, *Censimento delle Strutture* cit.

<sup>58</sup> I nati totali registrati nel 2013 dalle anagrafi comunali sono 514.308, quelli rilevati attraverso il CeDAP sono 512.327 (il 99,6% del totale dei nati).

<sup>59</sup> Va evidenziato che non è possibile stimare la percentuale di interruzioni di gravidanza volontarie a seguito di diagnosi di malformazione del feto. In Italia, infatti, tale dato non è disponibile poiché il modello di rilevazione dell'IVG non prevede di specificare la causa dell'aborto, e anche se alcune regioni la prevedono, il dato non è mai stato

Dall'analisi dei risultati, mentre appare certamente evidente una sempre maggiore cura delle donne per la loro maternità, viene confermata la tendenza, già accennata, all'eccessiva medicalizzazione e al sovrautilizzo di prestazioni diagnostiche in gravidanza, che però non va di pari passo con un'adeguata consulenza genetica che accompagni le donne o le coppie nel processo decisionale<sup>60</sup>. Questi fenomeni, come si è detto, dipendono essenzialmente dall'ampia diffusione e standardizzazione delle tecniche di diagnosi prenatale (un processo che va sotto il nome di "routinizzazione"), come anche dalla crescente domanda di ricorso alle stesse anche da parte di donne che non rientrano in categorie cosiddette "a rischio", e rivelano quanto la gravidanza rischi di essere trattata sempre più non tanto come un evento "naturale", quanto piuttosto come una condizione patologica<sup>61</sup>.

### 1.3. Un chiarimento terminologico: diagnosi prenatale, *screening* e test genetici

Prima di iniziare con la trattazione del tema in esame, è opportuno chiarire il significato di tre espressioni ricorrenti in questo lavoro: "diagnosi prenatale", "*screening* genetico" e "test genetico".

Nel documento *Diagnosi prenatale ed ecografia in gravidanza. Linee guida nazionali di riferimento*, la diagnosi prenatale viene definita come

un complesso di indagini strumentali e di laboratorio finalizzate alla valutazione e al monitoraggio dello stato di salute embrio-fetale durante tutto l'arco della gravidanza [che] permette l'individuazione precoce di patologie cromosomiche, infettive, ematologiche, morfologiche e fisiopatologiche (alcune delle quali possono essere curate finanche prima della nascita), e l'individuazione di eventuali fattori di rischio per la madre e per il feto favorendo così il management ostetrico ed il percorso anche organizzativo di gestione della gravidanza e del parto più funzionali alla specifica condizione clinica<sup>62</sup>.

---

pubblicato (FERRANTE A. *et al.* (2004), *La diagnosi prenatale: un approfondimento partendo dalla realtà del Veneto*, in BONARINI F. *et al.* (a cura di), *Sessualità e riproduzione: tutto sotto controllo? Concepimento e gravidanza in contesti di bassa natalità*, FrancoAngeli, Milano, 145-165: 154).

<sup>60</sup> Si tenga anche presente che l'ultimo censimento della SIGU cui più sopra si fa riferimento, segnala, come il precedente del 2007, che il numero dei laboratori diagnostici in Italia è in continuo, ingiustificato aumento e il loro numero complessivo non ha un corrispettivo in nessun altro Paese che abbia una popolazione sovrapponibile a quella italiana.

<sup>61</sup> Cfr. MONETI CODIGNOLA (2008), *L'enigma* cit., 87.

<sup>62</sup> AGE.NA.S., *Diagnosi prenatale ed ecografia in gravidanza. Linee guida nazionali di riferimento – Anno 2013*, 21, [http://www.ostetrichep.it/public/myhtml/materialeScientDidatt/Diagnosi\\_Ecogr.pdf](http://www.ostetrichep.it/public/myhtml/materialeScientDidatt/Diagnosi_Ecogr.pdf).

Con il termine “*screening*” si intende, invece, un programma di valutazione sistematico che viene offerto gratuitamente alla popolazione generale, o a un gruppo particolare che si considera potenzialmente a rischio per una determinata patologia, e che viene effettuato con mezzi clinici, strumentali e biochimici, al fine di identificare una malattia in fase preclinica. Come nelle *Linee guida nazionali*, anche in questa tesi

il termine “*screening*” [viene utilizzato] per indicare procedure diagnostiche volte a identificare malformazioni materne o fetali in donne o feti che presentano o meno fattori di rischio<sup>63</sup>.

Lo *screening* in gravidanza normalmente è un procedimento su due livelli consistente in un test di *screening stricto sensu* cui segue, in caso di risultato positivo, un test diagnostico di *follow-up*<sup>64</sup>.

I “test genetici” sono, invece, delle analisi del DNA o di alcuni suoi geni, dell’RNA o dei cromosomi, al fine di individuare o escludere mutazioni associate a patologie genetiche.

Una differenza importante tra “*screening* genetico” e “test genetico” consta dunque nel fatto che l’iniziativa relativa all’effettuazione del primo tipo di indagine non è presa dal singolo, che ne è il soggetto, ma dal fornitore del servizio, mentre per quanto riguarda il *test genetico*, sono gli individui stessi che richiedono di sottoporsi a un certo tipo di indagine<sup>65</sup>. Inoltre, il test è offerto al singolo sulla base di fattori di rischio individuale (ad esempio, la possibilità di trasmettere una malattia genetica), mentre lo *screening* viene eseguito sull’intera popolazione per ridurre la diffusione di una malattia.

La distinzione fra *screening* e test genetico non è, in realtà, così netta perché, ad esempio, il test prenatale per la sindrome di Down può essere visto come un test genetico quando viene consigliato a una donna appartenente a una categoria a rischio, ma allo stesso tempo lo si può considerare uno *screening* di fatto sia perché viene effettuato ampiamente e di *routine*, sia perché il tasso di aborti dell’85-90% di feti affetti riduce la diffusione della malattia<sup>66</sup>. La distinzione sta diventando problematica anche perché, al giorno d’oggi, i fornitori commerciali possono offrire un

---

<sup>63</sup> *Ivi*, 23.

<sup>64</sup> Per *follow-up*, in gravidanza, si intende il monitoraggio della stessa attraverso dei controlli programmati e periodici (esami del sangue, ecografie...).

<sup>65</sup> Cfr. COUNCIL OF EUROPE, *Recommendations R(92)3 of the Committee of Ministers to Member States on Genetic Testing and Screening for Health*, 10 February 1992, <https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&InstranetImage=573883&SecMode=1&DocId=601492&Usage=2>.

<sup>66</sup> STEINBOCK B. (2007), *Prenatal testing for adult-onset conditions: cui bono?*, in “Reproductive BioMedicine Online”, 15(Suppl.2), 38-42: 39.

test genetico a persone che non sospettano di avere una malattia genetica e, quindi, non lo chiedono di loro iniziativa. Si aggiunga poi che la distinzione tra famiglia, famiglia allargata e sottoinsieme di una popolazione non è ben definita.

In questa tesi, le espressioni *screening genetico* e *test genetici* sono spesso associate. Una prima ragione di ciò, è proprio l'attuale mancanza di chiarezza terminologica; un'altra, il fatto che molti argomenti nel dibattito morale riguardano tanto i test genetici individuali quanto i programmi di *screening genetico* su più larga scala, per cui risulta preferibile l'associazione fra i due termini<sup>67</sup>.

#### 1.4. Indicazioni e scopi della diagnosi prenatale

Anche se, come detto all'inizio, la diagnosi prenatale è entrata oramai a far parte delle cure prenatali ordinarie, essa viene indicata specialmente per le donne considerate a rischio<sup>68</sup>. Particolari indicazioni alla diagnosi prenatale riguardano: l'età materna avanzata ( $\geq 35$  anni); un precedente figlio affetto da un'anomalia cromosomica o con anomalie fisiche e un assetto cromosomico sconosciuto; un partner portatore di una anomalia cromosomica strutturale bilanciata o di un marcatore cromosomico sovrannumerario o con mosaicismo cromosomico; aneuploidie dei cromosomi sessuali di uno dei *partner*; anomalie fetali e segni ecografici predittivi evidenziati ecograficamente; indagini biochimiche sul siero materno suggestive di un aumento del rischio di patologia cromosomica nel feto; una storia familiare di malattia genetica o di difetti del tubo neurale (come la spina bifida); altre situazioni di rischio elevato: consanguineità, insuccessi ostetrici (aborto spontaneo ricorrente, morte endouterina del feto), patologie materne; indicazioni teratologiche (assunzione di farmaci, malattie infettive, radiazioni); malattie infettive insorte in gravidanza.

L'indagine deve essere preceduta da appropriata consultazione genetica, prima e dopo l'effettuazione della stessa. Con il termine "consulenza genetica" (o "*counseling* genetico") si intende l'atto medico attraverso cui si gestisce un nucleo familiare con un problema ereditario, e che può essere effettuata unicamente da medici e biologi specializzati in genetica medica. Per alcuni test è inoltre richiesto un colloquio preliminare con lo psicologo. È importante che vengano illustrati

---

<sup>67</sup> Cfr. DE JONG A. (1998), *Normative determinants of genetic screening and testing*, Ponsen en Looijen BV, Wageningen, 11, nota 2.

<sup>68</sup> Cfr. BOMPIANI (1999), *Genetica e medicina* cit.; GAMBINO (2003), *Diagnosi prenatale* cit.; CONSIGLIO DEI DIRITTI GENETICI (2005), *La frontiera dell'invisibile. Nutraceutical, nanobiotecnologie, test genetici (1° Congresso Internazionale)*, Baldini Castoldi Dalai, Milano; GHISLENI M. *et al.* (2007), *Predizione e incertezza. La diffusione dei test genetici nella pratica clinica. Atti del convegno*, Inserto a "Bioetica. Rivista interdisciplinare", 15(1).

alle pazienti il tipo di esame cui si sottopongono, ciò che esso permette di identificare e i suoi limiti diagnostici, così da arrivare a un consenso informato che sia il più consapevole e autonomo possibile. I risultati ottenuti, poi, devono essere estesamente spiegati alle pazienti perché i referti sono molto complessi. Sono, infatti, possibili effetti negativi di natura psicologica (ansia, perdita di stima di sé, senso di colpa) strettamente correlati alle informazioni ricevute, soprattutto a causa delle difficoltà di comprensione e di interpretazione delle stesse.

Gli scopi per cui viene offerta la diagnosi prenatale sono molteplici: dare rassicurazioni e ridurre l'ansia che si associa alla gravidanza in tutte le coppie, ma soprattutto in quelle a elevato rischio per patologie congenite; fornire a queste ultime un ventaglio di dettagliate e specifiche informazioni; instaurare, se possibile, un trattamento farmacologico e/o chirurgico su un feto affetto da una determinata patologia; permettere di ottimizzare la condotta medica, psicologica e postnatale a fronte dell'anomalia fetale diagnosticata.

Un ultimo, ma fondamentale, aspetto da considerare è che la possibilità di effettuare terapie, anche chirurgiche, durante la vita intrauterina, non è realizzabile senza la diagnosi prenatale ma che, al contempo, purtroppo, a oggi in pochi casi essa offre un vantaggio terapeutico (meno del 15% dei disordini individuati con la diagnosi genetica prenatale può essere curato)<sup>69</sup>. Ciò solleva una tra le più complesse questioni legate alla diagnosi prenatale: mentre, infatti, essa permette di diagnosticare molto accuratamente eventuali patologie del nascituro anche in epoche gestazionali molto precoci, assai poco è possibile fare oggi per trattarle. Dunque, una volta effettuata la diagnosi che riscontra una patologia, quali possibilità si profilano per il bambino? Per quanto riguarda le malattie genetiche si è, generalmente, nell'impossibilità di cura. Nel caso, invece, di malformazioni organiche (ad esempio, cardiache), si può intervenire con la chirurgia neonatale. Malformazioni associate a difetti genetici come la spina bifida e l'idrocefalo possono essere sottoposte a una correzione chirurgica in utero con buoni risultati di sopravvivenza e di qualità di vita. I principali interventi sul feto includono trattamenti medici come la terapia fetale transplacentare che avviene attraverso la somministrazione di farmaci e trasfusioni alla madre in modo tale che possa usufruirne anche il feto, o attraverso interventi di chirurgia fetale<sup>70</sup>.

---

<sup>69</sup> Cfr. TUROLDO (2012), *Test genetici* cit., 215.

<sup>70</sup> Cfr. PENNISI S. (2012), *Consulenza e test genetici nella pratica clinica. Aspetti etici, giuridici e sociali*, Il poligrafo, Padova, 81. Gli interventi fetali presentano una certa quota di rischio per la madre sana, la qual cosa, da un punto di vista bioetico, va tenuta presente e bilanciata con i potenziali benefici che possono derivare al feto (MOZERSKY J. (2015), *Hoping Someday Never Comes: Deferring Ethical Thinking About Noninvasive Prenatal Testing*, in "American Journal of Bioethics. Empirical Bioethics", 6(1), 31-41: 33).

Ciò premesso, va rilevato che si sta andando verso un progressivo ampliamento del campo di applicazione delle tecniche di diagnosi prenatale, sia attraverso la messa a punto e l'utilizzo di ecografie sempre più sensibili, sia attraverso test molecolari *genome-wide*<sup>71</sup>.

Come si è detto, le attuali possibilità e future potenzialità della diagnosi prenatale hanno condotto le politiche sanitarie a favorire la somministrazione di test genetici in modo sproporzionato e spesso inutile. Questa realtà interessa, infatti, fasce sempre più estese di popolazione come conseguenza della sempre maggiore offerta di metodologie di *screening* prenatale e, in particolare, di test genetici che, per loro natura, non si limitano all'individuo, ma sono estesi ai suoi familiari e alla comunità in cui egli vive. Quello dei test genetici prenatali risulta, pertanto, essere un problema di forte "impatto sociale", e quindi da studiare analiticamente e valutare con grande attenzione, spirito critico e discernimento scientifico ed etico.

### **1.5. Metodologie di diagnosi prenatale non invasive**

L'attuale procedura di *screening* prenatale viene effettuata attraverso la valutazione del rischio, nel primo trimestre, delle aneuploidie più comuni e l'ecografia fetale nel secondo trimestre per identificare anomalie fetali. In caso di valutazione del rischio positiva, vengono offerte procedure invasive per permettere un'indagine diagnostica di *follow-up*<sup>72</sup>.

Dal punto di vista strettamente tecnico, e seguendo il criterio dell'invasività, le metodologie di diagnosi prenatale in gravidanza vengono distinte in:

- *invasive*: amniocentesi (prelievo del liquido amniotico)<sup>73</sup>, villocentesi (prelievo dei villi coriali)<sup>74</sup>, cordocentesi o funicolocentesi (prelievo di sangue fetale dal cordone ombelicale), diagnosi genetica preimpianto<sup>75</sup>;

---

<sup>71</sup> Nell'epidemiologia genetica, uno studio di associazione *genome-wide* (in inglese *genome-wide association study*, o *GWAS*) è un'indagine di tutti, o quasi tutti, i geni di diversi individui per determinare le variazioni geniche tra gli individui in esame. In seguito si tenta di associare le differenze osservate con alcuni tratti particolari, ad esempio una malattia.

<sup>72</sup> Va tenuto sempre presente che i test di *screening* sono probabilistici e quantificano esclusivamente il rischio di osservare una malformazione. Essi, pertanto, non saranno mai negativi perché non esiste il rischio = 0.

<sup>73</sup> Oltre 100000 prelievi all'anno in Italia. Si esegue alla 15<sup>a</sup>-16<sup>a</sup> settimana di amenorrea. Cfr. MINISTERO DELLA SALUTE – CONSIGLIO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida. Screening prenatale non invasivo basato sul DNA (Non-Invasive Prenatal Testing - NIPT)*, maggio 2015, 4, [http://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_2381\\_allegato.pdf](http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2381_allegato.pdf).

<sup>74</sup> Oltre 25000 prelievi all'anno in Italia. Si esegue alla 10<sup>a</sup>-12<sup>a</sup> settimana di amenorrea (cfr. *Ibid.*).

<sup>75</sup> Tali tecniche, come già anticipato nell'*Introduzione*, non saranno oggetto di descrizione in questo lavoro. Vogliamo qui solo ricordare che non è pensabile sottoporre a un'indagine di tipo invasivo ogni donna in gravidanza, in quanto la

- *non invasive*: ecografia, translucenza nucale, Bi-test, dosaggio immunoenzimatico dell'alfa-fetoproteina nel siero materno (MS AFP) o nel liquido amniotico (AF AFP), Tri-Test e isolamento di frammenti di DNA, di RNA e di cellule fetali dal sangue materno<sup>76</sup>.

La scelta della tecnica da impiegare viene dettata dall'indicazione, dall'epoca di esecuzione del prelievo, dalla specifica esperienza dell'operatore e del laboratorio di riferimento, oltre che dalla preferenza della donna dettagliatamente informata. Va sempre tenuto presente che per le tecniche invasive, come l'amniocentesi e la villocentesi, il rischio di aborto varia tra lo 0,5% e l'1%<sup>77</sup>.

Dopo aver effettuato una tecnica invasiva, è necessario eseguire un *cariotipo*, ovvero la determinazione dell'assetto cromosomico (numero, forma, dimensione dei cromosomi) del concepito. Per decenni si è ricorsi al cariotipo convenzionale<sup>78</sup> il quale, pur essendo utilissimo nell'individuare molte anomalie cromosomiche, numeriche e strutturali, è però limitato nelle sue possibilità diagnostiche. Soprattutto per quanto riguarda malattie genetiche caratterizzate da vari dismorfismi e/o ritardi mentali, lo studio del cariotipo può risultare normale anche quando vi sia un fenotipo chiaramente patologico.

Negli ultimi anni, tale indagine è stata progressivamente rimpiazzata da una tecnica molecolare denominata *Array-CGH* (*Array-Comparative Genomic Hybridization*), ovvero l'ibridazione genomica comparativa su *microarray*, un tipo di analisi genomica ad alta risoluzione<sup>79</sup>. Il *cariotipo molecolare* ha una risoluzione circa 100 volte più elevata del cariotipo

---

maggior parte delle donne avrebbe un rischio di perdita fetale superiore alla probabilità di generare un figlio affetto da qualche patologia. Pertanto, la diagnosi prenatale invasiva è riservata solamente alle gestanti a rischio.

<sup>76</sup> Un altro metodo di *screening*, qui non considerato perché ancora non diffuso, è basato sulle cellule placentari presenti nella cavità endometriale e/o nella cervice (cfr. FIDDLER M. (2014), *Fetal Cell Based Prenatal Diagnosis: Perspectives on the Present and Future*, in "Journal of Clinical Medicine", 3(3), 972-985).

<sup>77</sup> TABOR A., ALFIREVIC Z. (2010), *Update on Procedure-Related Risks for Prenatal Diagnosis Techniques*, in "Fetal Diagnosis and Therapy", 27, 1-7. Una valutazione recente, basata su uno studio sistematico della letteratura e su una meta-analisi, ha evidenziato, in realtà, un tasso di rischio di aborto per l'amniocentesi e la villocentesi molto più basso di quanto solitamente riportato (cfr. AKOLEKAR R. *et al.* (2014), *Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: a systematic review and meta-analysis*, in "Ultrasound in Obstetrics and Gynecology", 45(1), 16-26). Secondo l'AGE.NA.S, l'amniocentesi è gravata da un tasso di aborti dello 0,1-0,3% (cfr. AGE.NA.S., *Diagnosi prenatale* cit., 142). Oggi, in caso di gravidanze a rischio, si tende a fare la villocentesi, perché si esegue prima rispetto all'amniocentesi. Quest'ultima viene, invece, effettuata quando viene rilevato dal test combinato un certo rischio e la donna ha quindi già superato i termini per poter effettuare la villocentesi.

<sup>78</sup> Il cariotipo tradizionale comporta la messa a coltura di cellule fetali ricavate da prelievi di liquido amniotico e l'analisi al microscopio dei cromosomi in metafase. Pur essendo un'analisi abbastanza accurata, richiede lunghi tempi di attesa per la risposta in quanto le colture cellulari devono rimanere incubate per 15-20 giorni. Inoltre, il cariotipo convenzionale, a causa dei limiti di risoluzione della tecnica, non permette di evidenziare piccole alterazioni dei cromosomi (che sono un numero elevatissimo, anche se piuttosto rare). Esso, infatti, riesce a evidenziare solo le anomalie strutturali più grandi di 10-15 Mb.

<sup>79</sup> Cfr. DE JONG A. *et al.* (2011), *Advances in prenatal screening: the ethical dimension*, in "Nature Reviews Genetics", 12, 657-663. Un *microarray* di DNA consiste in un supporto solido recante una successione ordinata di migliaia di

tradizionale e non necessita di coltura cellulare, per cui è possibile ottenere un'analisi cromosomica approfondita in soli 2-3 giorni. Tale tecnica permette di effettuare non solo lo studio dell'assetto cromosomico fetale, ma anche di un centinaio di patologie causate da microdelezione o microduplicazione cromosomica (es.: sindrome di Williams, sindrome di Prader-Willi) e di oltre 150 geni. Il tutto a livello dell'intero genoma, in un unico esperimento e senza sapere anticipatamente che patologia ricercare<sup>80</sup>.

Fra gli *screening* prenatali non invasivi ricordiamo, innanzitutto, l'*ecografia*, cioè il monitoraggio della gravidanza mediante ultrasuoni, che viene eseguita una prima volta nel corso del primo trimestre di gestazione, tra la 10<sup>a</sup> e la 12<sup>a</sup> settimana di gravidanza per datare la stessa e osservare la vitalità e il numero di feti; una seconda volta nel secondo trimestre, tra la 19<sup>a</sup> e la 21<sup>a</sup> settimana di gravidanza: con questa ecografia – la cosiddetta “ecografia morfologica” o “genetica” – è possibile diagnosticare circa l'85% delle malformazioni fetali. Una terza ecografia, detta “di accrescimento”, viene infine effettuata nel terzo trimestre, tra la 30<sup>a</sup> e la 34<sup>a</sup> settimana, per rilevare problemi di accrescimento del feto. È una tecnica innocua, che può pertanto essere impiegata più volte nel corso della gravidanza e con un elevato grado di risoluzione, il che rende ragione della sua diffusione in ambito clinico.

Un tipo particolare di indagine ecografica riguarda la valutazione della cosiddetta “*translucenza nucale*” tra l'11<sup>a</sup> e la 14<sup>a</sup> settimana di gestazione, per evidenziare eventuali anomalie cromosomiche del feto. Essa consiste nella misurazione di una piccola falda liquida (spazio anecogeno) che si trova dietro la nuca del feto, fra la cute e la colonna cervicale: maggiore è lo spessore di questa falda, maggiori sono le possibilità che si tratti di un feto con anomalie cromosomiche. Lo spessore della translucenza nucale aumenta notevolmente anche in caso di cardiopatie, anomalie dei grossi vasi, aumento della pressione endotoracica (per es. da ernia diaframmatica), anomalo o ritardato sviluppo dei vasi linfatici, alterata composizione del tessuto connettivo e malformazioni scheletriche. La risposta si ottiene appena concluso l'esame. La translucenza nucale consente di diagnosticare fra il 79 e il 90% di tutti i feti Down e ha una percentuale di falsi positivi del 5%<sup>81</sup>. Tale esame è indicato nelle gravidanze gemellari ed è in grado

---

pozzetti, ciascuno contenente pochi picogrammi (1 pg= 10<sup>-12</sup>g) di uno specifico frammento di DNA con una precisa sequenza (sonda). Tali *arrays* permettono di esaminare simultaneamente la presenza di moltissimi geni all'interno di un campione di DNA.

<sup>80</sup> Cfr. PENNISI S. (2012), *Diagnosi prenatale e consulenza genetica*, in MORDACCI – LOI (a cura di), *Etica e genetica* cit., 189-211: 194-195.

<sup>81</sup> SPENCER K. *et al.* (2003), *Screening for chromosomal abnormalities in the first trimester using ultrasound and maternal serum biochemistry in a one-stop clinic: a review of three years prospective experience*, in “BJOG: An

di fornire anche la percentuale di rischio di ciascun gemello. Inoltre, non risente particolarmente del fattore età, quindi è indicato anche nelle gravide di età superiore ai 35 anni.

Combinando i dati ecografici con quelli biochimici del siero materno, si ottengono i cosiddetti “test predittivi probabilistici di patologia cromosomica fetale”.

Il *Bi-test* o *Duo-test* ha il vantaggio di poter essere eseguito più precocemente, tra l'11<sup>a</sup> e la 13<sup>a</sup> (+ 4 giorni) settimana di amenorrea. Il risultato dipende dall'analisi dell'età materna rapportata al dosaggio di due ormoni presenti nel siero materno: la frazione libera della gonadotropina corionica umana (*free*  $\beta$ -hCG) e la proteina plasmatica A associata alla gravidanza (PAPP-A). Il risultato viene inserito in un *software* che esprime la percentuale di rischio per la sindrome di Down. In caso di patologie cromosomiche, la gonadotropina corionica aumenta, mentre la PAPP-A diminuisce. Poiché il rischio viene calcolato sulla base di metaboliti presenti nel siero ematico, il Duo-test è indipendente dall'ecografia. La *detection rate*<sup>82</sup> di questo tipo di esame è del 90% per le più importanti anomalie cromosomiche, con una percentuale di falsi positivi del 5%<sup>83</sup>.

L'*ultrascreening* o *screening integrato* o *Test combinato* è un'evoluzione del Bi-test in cui quest'ultimo viene associato alla misurazione della translucenza nucale per ottenere un'augmentata sensibilità. Si effettua dall'11<sup>a</sup> alla 13<sup>a</sup> (+ 4 giorni) settimana di gravidanza. Ha un'accuratezza diagnostica molto elevata: fra il 94% di feti Down individuati e il 100% di trisomie 18, con un 5% di falsi positivi<sup>84</sup>.

Se si associa l'*ultrascreening* con il *test di identificazione dell'osso nasale* (esame mai condotto isolatamente) si può arrivare al 97% di *detection rate* con un 3% di falsi positivi<sup>85</sup>. A seguito dell'osservazione che i soggetti Down hanno solitamente il naso piccolo, si è arrivati a dimostrare che, se si effettua un'ecografia a 11-13 (+ 4 giorni) settimane, l'osso nasale risulta assente nel 98% dei feti Down, mentre in un feto sano è sempre presente. Si tratta di una metodica valida anche per gravidanze gemellari e nelle gestanti di età superiore ai 35 anni. Di fatto,

---

International Journal of Obstetrics and Gynaecology”, 110(3), 281-286; MALONE F.D. *et al.* (2005), *First-Trimester or Second-Trimester Screening, or Both, for Down's Syndrome*, in “New England Journal of Medicine”, 353(19), 2001-2011. Si parla di “falso positivo” quando un soggetto sano viene classificato come affetto e, al contrario, di “falso negativo” quando un soggetto affetto viene classificato come sano. Gli *screening* hanno sempre una quota di soggetti classificati erroneamente.

<sup>82</sup> La *detection rate* (DR) è la proporzione (in percentuale) di donne con feto affetto che risultano positive al test.

<sup>83</sup> EIBEN B., GLAUBITZ R. (2005), *First-trimester Screening: An Overview*, in “Journal of Histochemistry and Cytochemistry”, 53(3), 281-283: 282.

<sup>84</sup> *Ibid.*

<sup>85</sup> *Ivi*, 283.

oggiogiorno è proprio quest'ultima associazione dei test combinato e di identificazione dell'osso nasale che viene richiesta per la diagnosi prenatale.

Lo *screening* del siero materno (*Triplo test* o *Tri-test* o *Test di Wald*) ha avuto un'importanza storica in quanto è stato il primo test di diagnostica prenatale non invasivo. Esso consiste in un prelievo di sangue e un'ecografia. Misura la concentrazione di tre marcatori nel sangue (AFP, uE3 e  $\beta$ -hCG<sup>86</sup>) e si effettua a 16-17 settimane di gestazione per identificare i soggetti che presentano un aumentato rischio per cromosomopatia e difetti del tubo neurale (anencefalia e spina bifida). La risposta si ottiene dopo una decina di giorni combinando, mediante un calcolo computerizzato, la misurazione dei tre parametri biochimici con l'età materna. Il Tri-test diagnostica circa il 65% di tutti i feti Down e il 70% di trisomie 18<sup>87</sup> e ha una percentuale di falsi positivi del 10%<sup>88</sup>. Tale test non è idoneo alle gravidanze gemellari o multiple poiché non dà indicazioni relative al gemello a rischio e ha una percentuale di falsi positivi elevata nelle gravide di età superiore ai 35 anni poiché risente molto del fattore età. Data dunque la sua bassa sensibilità diagnostica e la sua tardiva epoca di esecuzione, questo esame è stato ormai totalmente sostituito dal Bi-test<sup>89</sup>.

L'*isolamento di cffDNA nel sangue materno* (linfociti, eritrociti, cellule trofoblastiche) è la tecnica più recente. Con questo test è possibile fare la diagnosi di sesso, la ricerca dell'Rh fetale e la diagnosi di alterazioni numeriche e cromosomiche quali, ad esempio, le trisomie 13, 18 o 21. La sensibilità dell'esame nel riconoscere sindromi di natura genetica è del 99%.

Nel riconoscere l'importanza e la validità degli esami non invasivi, dobbiamo ricordare che essi non sono però sufficientemente sensibili o specifici così da poter essere considerati dei test diagnostici, per cui non sono ancora in grado di sostituire completamente le indagini di tipo invasivo. Essi sono, infatti, dei test di *screening*, il cui esito positivo indica solo un *aumentato rischio* di malattia genetica. Pertanto, prima di decidere come comportarsi, bisogna procedere a eseguire l'esame invasivo, il quale permette di passare da una valutazione probabilistica a una diagnosi di certezza.

---

<sup>86</sup> AFP = alfa-fetoproteina; uE3 = estriolo non coniugato;  $\beta$ -hCG= gonadotropina corionica umana.

<sup>87</sup> DRISCOLL D.A., SUSAN J. (2009), *Screening for fetal aneuploidy and neural tube defects*, in "Genetics in Medicine", 11(11), 818-821: 819.

<sup>88</sup> EIBEN, GLAUBITZ (2005), *First-trimester Screening* cit., 281.

<sup>89</sup> PENNISI (2012), *Diagnosi prenatale* cit., 193.

Si tenga altresì presente che esistono delle malformazioni fetali che non sono diagnosticabili prima della nascita. A oggi, non esiste, pertanto, alcuna tecnica di diagnostica prenatale in grado di assicurare al 100% la nascita di un bambino sano<sup>90</sup>.

Tipologia di esame	Periodo di esecuzione (in termini di settimane di gravidanza)	<i>Detection rate</i>	Tasso di falsi positivi
<b>ECOGRAFIA</b>	I trimestre <sup>91</sup> : 10-12 II trimestre: 19-21 III trimestre: 30-34	I trimestre: 97% II trimestre: 83% per le anomalie letali; 50% per quelle con sopravvivenza possibile e morbidity a lungo termine; 100% per quelle con possibile terapia intrauterina; 16% per le anomalie con morbidity immediata o a breve termine <sup>92</sup>	-----
<b>TRANSLUCENZA NUCALE</b>	11-14	79-90 %	5%
<b>BI-TEST</b>	11-13	90%	5%
<b>TEST COMBINATO (Bi-test + translucenza nucale)</b>	11-13	94%-100%	5%
<b>TEST COMBINATO+ TEST DI IDENTIFICAZIONE DELL'OSSO NASALE</b>	11-13	97%	3%
<b>TRIPLO TEST</b>	16-17	65-70%	10%
<b>cffDNA</b>	almeno 7; meglio 9-10	99%	1-2%

Tab.1: Tabella riassuntiva dei test genetici non invasivi attualmente utilizzati nella pratica clinica e delle loro caratteristiche

<sup>90</sup> Cfr. PENNISI S. (2012), *Consulenza* cit., 71-83; PETRONE F., *Screening prenatali non invasivi delle cromosomopatie*, [http://digilander.libero.it/ecografia/screening\\_info.htm](http://digilander.libero.it/ecografia/screening_info.htm).

<sup>91</sup> Per “primo trimestre” si intende il periodo di età gestazionale fino a 13 settimane e 6 giorni.

<sup>92</sup> «La *detection rate* dello *screening* delle malformazioni fetali nel II trimestre varia a seconda degli organi interessati, con una sensibilità complessivamente più alta per le malformazioni maggiori del sistema nervoso centrale e più bassa per le malformazioni del sistema scheletrico e cardiaco»: AGE.NA.S., *Diagnosi prenatale* cit., 47.

## 1.6. Il test non invasivo su DNA fetale libero circolante nel plasma materno (NIPT)

Negli ultimi anni, in molti Paesi gli ordini professionali e le autorità politiche hanno raccomandato di offrire il NIPT come *screening* per le comuni aneuploidie alle donne che appartengono a un gruppo di rischio più elevato, sulla base sia dell'età materna che di un test combinato del primo trimestre (cFTS) positivo. Ma poiché recenti pubblicazioni hanno evidenziato un'altrettanto buona *performance* del test nelle donne a basso rischio, e a seconda del contesto sanitario, si potrebbero facilmente aprire nuovi e diversi scenari, tra cui l'offerta del NIPT come test alternativo di primo livello<sup>93</sup>.

Per comprendere appieno di che cosa si sta trattando e quali sono le potenzialità dell'esame in questione che portano a ipotizzare questo sviluppo, verranno di seguito fornite informazioni relative alla messa a punto del test, per passare poi a illustrarne la tecnica, lo scopo e le applicazioni, e arrivare, infine, a metterne in luce i vantaggi e i limiti, quali criteri necessari per una corretta valutazione etica del suo utilizzo nella pratica clinica.

### 1.6.1. La storia del NIPT

Attualmente, come si è visto, un cariotipo fetale completo, capace di evidenziare le anomalie cromosomiche più importanti, può essere ottenuto attraverso uno di questi tre metodi: amniocentesi, villocentesi o analisi di frammenti di DNA fetale libero circolante nel sangue materno<sup>94</sup>. Gli sforzi per sviluppare quest'ultimo tipo di test prenatale non invasivo si sono inizialmente concentrati sull'isolamento di cellule fetali dal sangue della madre.

Già nel 1954, Chown scoprì del sangue fetale nel flusso sanguigno materno<sup>95</sup>.

Nel 1969, furono scoperti e isolati dal sangue materno linfociti fetali<sup>96</sup>.

---

<sup>93</sup> DONDORP W. *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening*, in "European Journal of Human Genetics", 23(11), 1438-1450: 1441.

<sup>94</sup> ALONSO J. (2013), *Opinion on a new and Challenging Tool in Prenatal Counseling: Non invasive Prenatal Testing by Fetal Cell-Free DNA in Maternal Blood*, in "Journal of Health and Medical Informatics", 4(4), 1-5: 1.

<sup>95</sup> CHOWN B. (1954), *Anaemia from bleeding of the fetus into the mother's circulation*, in "Lancet", 2, 1213-1215.

<sup>96</sup> WALKNOWSKA J. *et al.* (1969), *Practical and theoretical implications of fetal-maternal lymphocyte transfer*, in "Lancet", 293, 1119-1122.

Successivamente, nel circolo materno fu evidenziata la presenza di parecchi tipi di cellule fetali che portano al loro interno genoma fetale quali i trofoblasti, i linfociti, i granulociti e gli eritrociti nucleati.

Dal 1990 parecchi sforzi tesi a ottenere cellule fetali da sangue materno hanno avuto successo, ma l'utilizzo delle stesse è risultato alquanto ostico: infatti, tutte le procedure sviluppate per separare i due tipi cellulari (fetale e materno) sono complesse e costose a causa della concentrazione molto bassa e variabile di cellule fetali rispetto a quelle materne<sup>97</sup>. Oltre a essere estremamente rare, le cellule fetali sono difficili da individuare e appaiono spesso non integre; inoltre, è necessario estrarle, coltivarle (fase assai complessa) e poi sottoporle ad analisi genetica. A ciò si aggiunga – particolare di non poca rilevanza – che nel sangue di una madre non primipara è possibile rinvenire cellule dei figli precedenti. Per tutte queste ragioni, ma anche a causa degli alti costi, la tecnica di isolamento di cellule fetali da sangue materno non ha pertanto guadagnato un ampio consenso.

Nel 1993, Simpson ed Elias furono capaci di dimostrare che nel sangue materno erano presenti frammenti di DNA libero proveniente da cellule fetali (cffDNA)<sup>98</sup>.

Quattro anni più tardi, Yuk Ming Dennis Lo<sup>99</sup> e i suoi collaboratori individuarono la presenza di DNA fetale nel plasma sanguigno di una gestante usando il cromosoma Y come marcatore<sup>100</sup>. Fu una scoperta straordinaria in quanto fino ad allora si era sempre pensato che il DNA fosse rinvenibile solo all'interno delle cellule di un soggetto e che la placenta costituisse una barriera fra la circolazione fetale e quella materna. Dalla scoperta di Lo nasceva, invece, la possibilità di separare i due tipi di DNA – materno e fetale – e di usare la porzione fetale per ricostruirne l'intero genoma.

Nel 2000 fu rilevato nel circolo materno anche mRNA fetale libero derivato dai geni attivi nella placenta e quindi rappresentativi del feto. Ciò ha permesso di mettere a punto nel tempo una

---

<sup>97</sup> HAMADA H. *et al.* (1993), *Fetal nucleated cells in maternal blood: frequency and relationship to gestational age*, in "Human Genetics", 91(5), 427-432.

<sup>98</sup> SIMPSON J.L., ELIAS S. (1993), *Isolating fetal cells from maternal blood*, in "Journal of the American Medical Association", 270, 2357-2361.

<sup>99</sup> Yuk Ming Dennis Lo è professore di Chimica patologica, allora all'Università di Oxford (oggi all'Università di Hong Kong).

<sup>100</sup> Cfr LO Y.M. *et al.* (1997), *Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum*, in "Lancet", 350(9076), 485-487; CHAN K.C. *et al.* (2006), *Hypermethylated RASSF1A in Maternal Plasma: A Universal Fetal DNA Marker that Improves the Reliability of Noninvasive Prenatal Diagnosis*, in "Clinical Chemistry", 52(12), 2211-2218.

tecnica capace di rilevare gli mRNA prodotti dai geni espressi solo durante lo sviluppo, che sono quindi fetali in origine, e facilmente distinguibili dall'mRNA materno<sup>101</sup>.

Nel 2008 Fan e la sua *equipe* realizzarono una diagnosi non invasiva di aneuploidia fetale tramite sequenziamento di acidi nucleici *cell-free* nel sangue materno, utilizzando una tecnologia altamente efficace di sequenziamento *shotgun* (*Massively Parallel Shotgun Sequencing* o MPSS)<sup>102</sup>. Seguirono moltissimi nuovi studi che sostenevano la fattibilità dell'isolamento e dell'analisi del cffDNA da sangue materno per diagnosticare anomalie cromosomiche<sup>103</sup>.

Data la complessità dei problemi da risolvere nel mettere a punto la tecnica, la sofisticata tecnologia che ha preso il nome di NIPT riuscì a fare il suo ingresso nella pratica clinica solo nel 2011<sup>104</sup>.

Il 2012 segnò un punto di svolta nell'analisi cromosomica prenatale grazie alla messa a punto di appropriate metodiche atte a studiare DNA fetale *cell-free* nel sangue materno attraverso tecnologie di sequenziamento massivo<sup>105</sup>.

Sempre nel 2012 si raggiunse un altro straordinario risultato quando il gruppo guidato dal bioingegnere Stephen Quake alla Stanford University riuscì a ricostruire e a pubblicare sulla prestigiosa rivista *Nature*, la prima mappa di DNA fetale interamente ottenuta da un campione di sangue materno<sup>106</sup>.

---

<sup>101</sup> POON L.L. *et al.* (2000), *Presence of Fetal RNA in Maternal Plasma*, in "Clinical Chemistry", 46(11), 1832-1834.

<sup>102</sup> FAN H.C. *et al.* (2008), *Noninvasive diagnosis of fetal aneuploidy by shotgun sequencing DNA from maternal blood*, in "Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America", 105(42), 16266-16271.

<sup>103</sup> GOLBERG J.D. (1997), *Fetal Cells in Maternal Circulation: Progress in Analysis of a Rare Event*, in "American Journal of Human Genetics", 61(4), 806-809; PERTL B., BIANCHI D.W. (2001), *Fetal DNA in maternal plasma: Emerging clinical applications*, in "Obstetrics and Gynecology", 98(3), 483-490; CHIU R.W. *et al.* (2008), *Non-invasive prenatal diagnosis of fetal chromosomal aneuploidy by massively parallel genomic sequencing of DNA in maternal plasma*, in "Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America", 105(51), 20458-20463; FAN H.C. *et al.* (2010), *Analysis of the size distributions of fetal and maternal cell-free DNA by paired-end sequencing*, in "Clinical Chemistry", 56(8), 1279-1286; PALOMAKI G.E. *et al.* (2011), *DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: An international clinical validation study*, in "Genetics in Medicine", 13(11), 913-920; BIANCHI D.W. *et al.* (2012), *Genome-Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing*, in "Obstetrics and Gynecology", 119(5), 890-901.

<sup>104</sup> Il primo test genetico su sangue materno per la sindrome di Down è stato il MaterniT21, prodotto dalla Sequenom di San Diego (California), entrato nella pratica clinica ad Hong Kong nell'agosto 2011 e arrivato sul mercato statunitense il 17 ottobre 2011 (cfr. ALLYSE M. *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges*, in "International Journal of Women's Health", 7, 113-126: 113).

<sup>105</sup> L'efficacia della tecnica è stata dimostrata da uno studio pubblicato nel 2012: il sequenziamento massivo parallelo ha dimostrato una *detection rate* del 100% per la trisomia 21, del 97,2% per la trisomia 18, del 78,6% per la trisomia 13, del 93,8% per la monosomia dell'X e nessun falso positivo per le aneuploidie autosomiche. Sono state inoltre rilevate altre patologie cromosomiche. Gli autori sono giunti alla conclusione che il sequenziamento massivo parallelo può essere incorporato negli attuali algoritmi di *screening* per le aneuploidie in modo da rendere superflue le procedure invasive (BIANCHI *et al.* (2012), *Genome-Wide Fetal* cit.).

<sup>106</sup> FAN H.C. *et al.* (2012), *Non-invasive prenatal measurement of the fetal genome*, in "Nature", 487, 320-324.

Recentemente si stanno investigando altri metodi per rilevare le aneuploidie cromosomiche tramite il NIPT, come la PCR digitale per esaminare il DNA metilato e le differenze epigenetiche tra il DNA fetale e materno<sup>107</sup>.

Il ritmo di sviluppo del NIPT è stato molto veloce e totalmente guidato dal settore commerciale che vi ha intravisto enormi possibilità di guadagno. Sono infatti trascorsi solo 3 anni fra la pubblicazione dei primi studi e la disponibilità clinica del NIPT (in Asia e in USA nel 2011, in Europa e nel Regno Unito nel 2012)<sup>108</sup>. Il NIPT è attualmente offerto in oltre 60 Paesi dei 6 continenti, sebbene una recente indagine di mercato dimostri che il 64.5% del fatturato globale a esso inerente spetta al Nord America, seguito dall'Europa<sup>109</sup>. A oggi, però, solo cinque laboratori in tutto il mondo sono in grado di eseguire e commercializzare la tecnica di sequenziamento per il cfDNA da sangue materno. Quattro laboratori sono di aziende che si trovano in California: Verinata (Verifi), Natera (Panorama), Ariosa (Harmony) e Sequenom (MaterniT21), e uno di un'azienda cinese, BGI (NiftY)<sup>110</sup>.

In Italia il NIPT non è ancora riconosciuto dal Servizio Sanitario Nazionale, per cui può essere effettuato solo presso poliambulatori e laboratori privati, dove vengono effettuati i prelievi ematici. I campioni vengono quindi inviati a uno dei cinque laboratori sopra menzionati che ne detengono il brevetto e il costo dell'esame oscilla tra i 350 e i 900 euro<sup>111</sup>. Nel 2015 il Consiglio Superiore di Sanità del Ministero della Salute ha comunque approvato le *Linee guida* che fanno il

---

<sup>107</sup> ALLYSE *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 114.

<sup>108</sup> Cfr. DALEY R. *et al.* (2014), *Non-invasive prenatal diagnosis: progress and potential*, in "Archives of Disease in Childhood Fetal and Neonatal Edition", 99(5), F426-F430: F428. Il governo britannico, al fine di evitare gli oltre 150 aborti di feti sani che ogni anno si registrano nel Regno Unito a causa di indagini di tipo invasivo, ha deciso di rendere disponibile a tutte le donne gratuitamente il NIPT nel 2018 (SANITÀ24, *Test non invasivi* cit.). Degno di nota è inoltre il fatto che questo test sta guadagnando consensi anche nei Paesi di fede islamica. Da un'indagine effettuata in Pakistan su 113 ostetriche e pubblicata sulla rivista *Prenatal Diagnosis* a gennaio 2017, risulta infatti che oltre il 95% di loro è favorevole all'introduzione nella pratica clinica del NIPT (AHMED S. *et al.*, *Attitudes towards non-invasive prenatal diagnosis among obstetricians in Pakistan: a developing, Islamic country*, in "Prenatal Diagnosis", 20 January 2017, <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pd.5008/epdf>).

<sup>109</sup> ALLYSE *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 115.

<sup>110</sup> Tra parentesi è indicato il marchio registrato per ciascuno dei test offerti. I risultati dei differenti test risultano essere molto simili fra loro in sensibilità e in specificità per diagnosticare le trisomie 13, 18 e 21 e le aneuploidie dei cromosomi sessuali (ALONSO (2013), *Opinion* cit., 3).

<sup>111</sup> MINISTERO DELLA SALUTE – CONSIGLIO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida* cit., 14. Nonostante questa rimanga la procedura più comune, oggi, grazie agli sviluppi condotti dalla Bioscience genomics, *spin off* dell'Università di Tor Vergata, è possibile eseguire lo *screening* con il NIPT, oltre che per le tre comuni aneuploidie, anche per altre 19 anomalie genetiche legate prevalentemente a patologie rare. Il tutto avviene all'interno del territorio italiano. (SANITÀ24, *Test non invasivi* cit.).

punto della situazione sul test, nella prospettiva di poterlo offrire anche nel nostro Paese nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale.

Questi dati ci portano a fare un'importante osservazione. Mentre in passato le nuove biotecnologie che venivano messe a punto erano prontamente introdotte nei programmi di *screening* della popolazione a livello nazionale o, almeno, regionale, appare strano che l'introduzione del NIPT nella pratica clinica sia stata finora in gran parte lasciata in mano a laboratori commerciali che offrono la loro versione del test attraverso professionisti e pratiche proprie, e che detengono brevetti o diritti di licenza esclusivi sullo stesso. Ad esempio, negli Stati Uniti possono essere introdotti in un laboratorio clinico dei nuovi test senza requisiti normativi supplementari, a condizione che siano sviluppati e convalidati dal laboratorio stesso. Lo sviluppo di linee guida per l'utilizzo dei test, gli standard metodologici o altre misure atte a fornire una garanzia della qualità, vengono solitamente introdotte solo una volta che i test si sono diffusi. Inoltre, spesso coloro che sviluppano o forniscono il NIPT, non danno sufficienti informazioni sullo stesso, nemmeno quando queste sono esplicitamente richieste. Altre volte, invece, hanno sostenuto delle affermazioni circa l'efficacia dei test, successivamente ritirate. Ovviamente tutto questo non solo rischia di danneggiare le parti coinvolte, ma può portare a una perdita di credibilità rispetto a questa nuova tecnologia e minare gli sforzi tesi a ottenere un utile test per la diagnosi prenatale<sup>112</sup>. Così, mentre da una parte si fatica a comprendere per quale ragione i governi e le autorità sanitarie sembrano restii a essere coinvolti in questo processo, dall'altra appaiono del tutto evidenti i grandi interessi commerciali privati che ruotano attorno alla messa a punto e alla diffusione di questo esame<sup>113</sup>. Ma data l'importanza di offrire il NIPT in un ambiente in cui tutti gli aspetti rilevanti (comprese le informazioni e la consulenza) siano di qualità controllata, secondo diversi autori è giunto il momento che i governi e le autorità sanitarie assumano un ruolo più attivo<sup>114</sup>.

---

<sup>112</sup> BENN P.A., CHAPMAN A.R. (2010), *Ethical challenges in providing noninvasive prenatal diagnosis*, in "Current Opinion in Obstetrics and Gynecology", 22(2), 128-134: 129-130.

<sup>113</sup> Secondo i dati diffusi dal rapporto *NIPT: crescita del mercato, prospettive future e analisi competitive 2016-2022*, realizzato dall'Istituto americano Credence Research, il mercato del NIPT ha chiuso a 613 milioni di dollari nel 2015 ed entro i prossimi 5 anni potrebbe più che triplicare raggiungendo gli oltre 2 miliardi di dollari nel 2022, e decuplicare entro il 2025 arrivando a 5,5 miliardi di fatturato (SANITÀ24, *Test non invasivi* cit.).

<sup>114</sup> DONDORP *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 9.

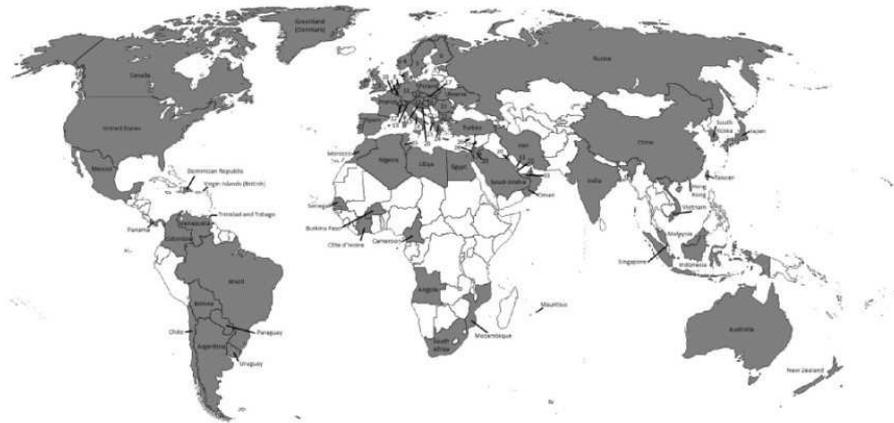


Fig. 2. Disponibilità globale del NIPT. Sono indicati i Paesi in cui il NIPT per la ricerca di aneuploidie cromosomiche è già commercializzato o in cui sono state firmate offerte di *marketing* (immagine ricavata da ALLYSE *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit. 7, 115).

### 1.6.2. La tecnica

Nel sangue materno possono essere isolati due tipi di DNA fetale: uno presente nel nucleo delle cellule fetali (1 su 1 milione di cellule nel circolo materno) e un altro costituito da frammenti di cffDNA (dal 2 al 20% di cfDNA totale nel circolo materno<sup>115</sup>).

Il DNA fetale viene rilasciato per apoptosi nel sangue materno come piccoli frammenti di 150-200 paia di basi. Così, il sangue materno contiene sia cfDNA materno che fetale, come anche cfrRNA. Il cffDNA è rilevabile in un campione di sangue materno già a 4-5 settimane di gestazione, aumenta durante la gravidanza in maniera progressiva e scompare circa due ore dopo il parto<sup>116</sup>. Attualmente il test su tale materiale biologico viene però considerato affidabile partendo da un campione di sangue ad almeno 7 settimane di gestazione, ma meglio se a 9-10<sup>117</sup>. Successivamente all'estrazione del cffDNA, viene eseguito il suo sequenziamento con metodi di nuova generazione

<sup>115</sup> Si tenga presente che la frazione fetale può essere grandemente influenzata da diversi fattori quali l'indice di massa corporea, l'etnia, l'età gestazionale, il tipo di aneuploidia, la gravidanza singola o gemellare e il mosaicismo (ALLYSE *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 116).

<sup>116</sup> BIANCHI *et al.* (2012), *Genome-Wide Fetal* cit.

<sup>117</sup> La quantità di DNA fetale circolante, seppur costituito da frammenti più piccoli di 300bp, a partire dalla 9<sup>a</sup>-10<sup>a</sup> settimana di gestazione è sufficiente per l'esecuzione delle analisi molecolari. La frazione fetale minima di cfDNA per poter eseguire l'analisi è stata stabilita dalla maggior parte dei laboratori al 4%. Eseguire il test prima di 9-10 settimane, significa fornire risultati imprecisi o sbagliati (cfr. CANICK J.A. *et al.* (2013), *The impact of maternal plasma DNA fetal fraction on next generation sequencing tests for common fetal aneuploidies*, in "Prenatal Diagnosis", 33(7), 667-674; WRIGHT C.F., BURTON H. (2009), *The use of cell-free fetal nucleic acids in maternal blood for non-invasive prenatal diagnosis*, in "Human Reproduction Update", 15(1), 139-151).

(*Next Generation Sequencing/Massive Parallel Sequencing*). L'esito dell'indagine viene dato dopo 10 giorni (5 in caso di urgenza).

Ad oggi il NIPT si presenta come test di *screening* di elevata sensibilità e specificità, con una percentuale di falsi positivi < 0,1%<sup>118</sup>, di falsi negativi < 1% e una *detection rate* che può arrivare fino al 98-99% (cfr. tabella nella pagina seguente)<sup>119</sup>. Proprio in considerazione dell'elevata specificità del test e del suo elevato valore predittivo negativo, se il test fornisce un risultato indicativo di una "bassa probabilità di trisomia", in linea di massima si può rassicurare la donna circa il buon esito della gravidanza<sup>120</sup>.

<i>Detection rate delle più comuni aneuploidie cromosomiche tramite NIPT</i>		
<b>Aneuploidia ricercata</b>	<b>Sensibilità (= tasso di veri positivi)</b>	<b>Specificità (= tasso di veri negativi)</b>
Trisomia 21	99%	99.92%
Trisomia 18	96.8%	99.85%
Trisomia 13	92.1%	99.8%

Tab. 2: I dati di questa tabella sono ricavati da: GIL M.M. *et al.* (2014), *Analysis of Cell-Free DNA in Maternal Blood in Screening for Aneuploidies: Meta-Analysis*, in "Fetal Diagnosis and Therapy", 35(3), 156-173: 158-159. Si nota che la prestazione del NIPT è meglio documentata per le trisomie 21 e 18, piuttosto che per la trisomia 13, che è una condizione meno frequente. La sensibilità e la specificità definiscono l'efficienza del test, misurando la frequenza con la quale il suo risultato è confermato da un'indagine diagnostica. Nello specifico, la sensibilità fa riferimento alla capacità del test di classificare i feti affetti da una determinata patologia come "positivi" (quindi misura il tasso di falsi negativi), mentre la specificità alla capacità di classificare i feti non affetti come "negativi" (quindi misura il tasso di falsi positivi). Cfr. MINISTERO DELLA SALUTE – CONSIGLIO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida cit.*, 18-19.

<sup>118</sup> Diverse situazioni che portano ad avere come risultato dei falsi positivi, possono essere legate a un anormale cfDNA che circola nel sangue materno, come potrebbe essere il caso di una donna con il cancro (cfr. OSBORNE C.M. *et al.* (2013), *Discordant non invasive prenatal testing results in a patient subsequently diagnosed with metastatic disease*, in "Prenatal Diagnosis", 33(6), 609-611).

<sup>119</sup> MINISTERO DELLA SALUTE – CONSIGLIO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida cit.*, 26. Attualmente si stanno svolgendo delle indagini per stabilire l'uso del NIPT su donne a medio rischio. Il più grande studio finora pubblicato ha registrato un tasso di rilevamento del 100% e di falsi positivi dello 0,1%. Gli autori di questo studio hanno concluso che il NIPT è applicabile alla popolazione generale nella quale la prevalenza di aneuploidie è molto più bassa. Studi in più piccole popolazioni a medio-rischio hanno riportato risultati molto simili (cfr. VANSTONE M. *et al.* (2014), *Non-Invasive Prenatal Testing: Ethics and Policy Considerations*, in "Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada", 36(6), 515-526: 516).

<sup>120</sup> MINISTERO DELLA SALUTE – CONSIGLIO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida cit.*, 18-19.

Due recenti tecnologie hanno notevolmente modificato le potenzialità del NIPT.

Una prima tecnologia è l'analisi cromosomica con *microarray* (il già citato cariotipo molecolare) che ha aperto la possibilità di evidenziare una vasta gamma di varianti nel numero di copie (cromosomiche) che causano malattie (CNVs), come quelle che provocano le sindromi di DiGeorge, di Williams e di Smith-Magenis. Questa tecnologia amplia il campo di applicazione del NIPT dal rilevamento delle comuni trisomie alla scoperta di decine e anche centinaia di gravi disabilità causate da microdelezioni o microduplicazioni associate a sindromi note<sup>121</sup>, a costi simili a quelli oggi richiesti per la diagnosi prenatale invasiva.

La seconda nuova tecnologia è il sequenziamento *next-generation* (Next-Gen), più costosa della prima. Questo termine si riferisce ai molti strumenti e piattaforme che permettono la raccolta di enormi quantità di dati sulla sequenza del DNA a costi più bassi rispetto ai precedenti metodi di sequenziamento. In un articolo del 2010, Lo e la sua *equipe* riferiscono di aver utilizzato il sequenziamento Next-Gen per l'analisi del DNA fetale da sangue materno, dimostrando così la fattibilità di decifrazione dell'intero genoma del feto attraverso il NIPT<sup>122</sup>. Con questo "NIPT di seconda generazione" potrà essere ampliato il *range* di anomalie cromosomiche rilevabili, comprensive anche dei riarrangiamenti. Ma la tecnica avrà dei costi altissimi, rendendone impraticabile la sua introduzione nella pratica di *routine*, finché essi non si abbasseranno<sup>123</sup>.

### 1.6.3. Scopo, applicazioni, vantaggi e limiti

Il NIPT, come ogni indagine prenatale, dovrebbe avere come scopi principali quelli di promuovere e favorire la salute del concepito e di facilitare alla donna, o alla coppia, una scelta riproduttiva autonoma. Eppure, dietro a questi nobili intenti, si possono celare altri fini, tutt'altro che secondari<sup>124</sup>.

---

<sup>121</sup> Le microdelezioni e le microduplicazioni sono perdite o duplicazioni molto piccole di materiale cromosomico (meno di 5Mb), non identificabili con il cariotipo tradizionale.

<sup>122</sup> LO Y.M. *et al.* (2010), *Maternal Plasma DNA Sequencing Reveals the Genome-Wide Genetic and Mutational Profile of the Fetus*, in "Science Translational Medicine", 2(61), 61ra91.

<sup>123</sup> DE JONG A. *et al.* (2015), *Prenatal Screening: Current Practice, New Developments, Ethical Challenges*, in "Bioethics", 29(1), 1-8: 7.

<sup>124</sup> Sulla questione dello scopo del test ritornerò nel prossimo capitolo, in un apposito paragrafo inerente le questioni etiche ad esso correlate.

Dato che il NIPT si presta a molteplici applicazioni, diversi possono essere gli scopi per cui lo si richiede. Con esso è possibile, infatti, fare la diagnosi di sesso prima di eseguire l'ecografia<sup>125</sup>, la ricerca dell'Rh fetale<sup>126</sup>, la diagnosi di aneuploidia dei cromosomi sessuali (X, XXX, XXY, XYY), di trisomia 13, 18 o 21<sup>127</sup>. Il test può anche valutare la presenza di aneuploidie dei cromosomi X ed Y (47,XYY; 47,XXX; 47,XXY; monosomia X), con un'efficienza di rilevamento delle aneuploidie dei cromosomi X e Y variabile tra il 60 e il 99%<sup>128</sup>. L'uso clinico del NIPT per la diagnosi prenatale di malattie monogeniche, per questioni tecniche, economiche ed etiche, è attualmente limitato ai casi in cui la madre non è portatrice dell'allele mutante<sup>129</sup>.

Ora, se il NIPT viene usato come *screening* per anomalie cromosomiche, lo scopo è quello di favorire una scelta riproduttiva, mentre se attraverso di esso si ricercano condizioni correlate alla gravidanza, come lo *status* RhD fetale, lo scopo diventa favorire il buon esito della stessa. Come vedremo più avanti, il fatto che uno stesso test possa essere effettuato con due scopi diversi che si possono sovrapporre, può costituire un problema dal punto di visto etico.

Come già detto, in molti Paesi, compresa l'Italia, la cura prenatale *standard* prevede l'ecografia del primo e del secondo trimestre di gravidanza, combinata con lo *screening* del siero materno. Se quest'ultimo risulta positivo per un rischio incrementato di aneuploidia, si invita la donna a effettuare un test invasivo di accertamento. Il NIPT potrebbe entrare nella pratica clinica

---

<sup>125</sup> La diagnosi di sesso viene fatta attraverso il rilevamento delle sequenze di DNA del cromosoma Y (SRY) dai feti maschi. Ciò permette a donne che corrono il rischio di avere una malattia legata al cromosoma del sesso (5:10000 nati vivi) – rischio esclusivo per un figlio maschio – di non affrontare la diagnosi invasiva nel momento in cui aspettano un feto femmina, come anche la gestione di gravidanze nelle quali il feto è a rischio di iperplasia surrenale congenita (cfr. BAIRD P.A. *et al.* (1988), *Genetic Disorders in Children and Young Adults: A Population Study*, in “American Journal of Human Genetics”, 42(5), 677-693; RIJNDERS R.J. *et al.* (2001), *Fetal Sex Determination From Maternal Plasma in Pregnancies at Risk for Congenital Adrenal Hyperplasia*, in “Obstetrics and Gynecology”, 98(3), 374-378).

<sup>126</sup> Madri RhD- che aspettano un bambino RhD+ sono a rischio di sviluppare anticorpi al sangue D+ se le cellule del sangue del feto entrano nel circolo sanguigno materno. Ciò non comporta alcun problema nella prima gravidanza, ma se durante il primo parto gli anticorpi della madre entrano in contatto con l'antigene D, producono anticorpi anti-D. In una successiva gravidanza, questi anticorpi possono attaccare un eventuale feto RhD+, causandogli una malattia emolitica, anche fatale (itterizia) o possono portare a un aborto o a una nascita prematura. Per prevenire questo, alle donne RhD- vengono somministrate immunoglobuline anti-D alla 28<sup>a</sup> settimana di gestazione. Sapere se una donna Rh- aspetta un figlio Rh+ permette di cominciare una terapia già in gravidanza anziché aspettare la nascita, che può essere rischiosa per il bambino nato in quanto deve essere eseguita una vera e propria trasfusione. Il NIPT viene attualmente utilizzato per la ricerca dell'Rh fetale in Danimarca e nei Paesi Bassi. Esso viene offerto tra la 25<sup>a</sup> e la 28<sup>a</sup> settimana di gestazione (cfr. BEAUDET A.L. (2011), *Progress toward Noninvasive Prenatal Diagnosis*, in “Clinical Chemistry”, 57(6), 802-804: 802; DALEY *et al.* (2014), *Non-invasive prenatal cit.*, F427; DE JONG *et al.* (2015), *Prenatal Screening cit.*, 3).

<sup>127</sup> FAN *et al.* (2008), *Noninvasive diagnosis cit.*; PHG FOUNDATION, *Cell-free fetal nucleic acids for non-invasive prenatal diagnosis. Report of the UK expert working group*, January 2009, <http://www.phgfoundation.org/file/5059/>; WRIGHT C.F., CHITTY L.S. (2009), *Cell-free fetal DNA and RNA in maternal blood: implications for safer antenatal testing*, in “British Medical Journal”, 339, b2451.

<sup>128</sup> MINISTERO DELLA SALUTE – CONSIGLIO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida cit.*, 26.

<sup>129</sup> Cfr. DALEY *et al.* (2014), *Non-invasive prenatal cit.*, F427.

secondo una di queste tre modalità: rimpiazzando lo *screening* sul siero materno; come *step* intermedio tra lo *screening* sul siero materno e le procedure invasive; sostituendo le procedure invasive<sup>130</sup>. Poiché le anomalie strutturali di per sé non vengono identificate attraverso il NIPT, la sua eventuale introduzione non andrebbe, invece, a incidere sull'attuale *screening* ecografico. Come accennato, essendo già stata pubblicata una bozza dell'intero genoma fetale da plasma materno, grazie all'utilizzo combinato dell'MPSS (= *Massively Parallel Shotgun Sequencing*) e di complesse analisi bioinformatiche, pare non remota l'ipotesi che si arrivi presto a trasformare lo *screening* basato sul NIPT in una scansione completa del genoma fetale, capace di evidenziare, oltre alle note anomalie cromosomiche, anche malattie mendeliane e profili genetici di rischio per malattie multifattoriali. Quanto largo dovrebbe essere, a questo punto, il campo di applicazione del NIPT?<sup>131</sup> Le possibili risposte a questa domanda e le loro implicazioni, che vanno a toccare questioni etiche delicate quali l'autonomia riproduttiva e i diritti anticipatori del futuro bambino, saranno trattate nel prossimo capitolo.

L'entusiasmo con cui è stato accolto il NIPT, deriva dai molti vantaggi che esso offre.

Il primo, e maggiormente auspicabile, è quello di arrivare a sostituire l'attuale combinazione di test di valutazione del rischio e dei test diagnostici invasivi. Infatti, se il NIPT potrà in modo facile, sicuro, affidabile ed economico diagnosticare anomalie cromosomiche come la trisomia 21 all'inizio della gravidanza, questo potrebbe portare, in futuro, all'abolizione dell'attuale procedura di test in due fasi<sup>132</sup>. Un secondo vantaggio è dato dalla sua precocità e dalla semplicità di esecuzione, potendo essere effettuato già alla decima settimana di gravidanza, con un semplice prelievo di sangue, ottenendo i risultati dopo 1-2 settimane<sup>133</sup>. Secondo alcuni autori, in caso di esito positivo per la presenza di qualche patologia, la precocità di esecuzione del NIPT permette alla donna di avere più tempo a disposizione per prendere una decisione relativa alla possibilità o meno di abortire. Nel caso, poi, la donna decida di abortire, può farlo più precocemente, quando si pensa possa esservi un minor attaccamento materno-fetale, minor visibilità sociale e, di conseguenza,

---

<sup>130</sup> SCHMITZ D. *et al.* (2009), *An offer you can't refuse? Ethical implications of non-invasive prenatal diagnosis*, in "Nature Reviews Genetics", 10(8), 515; DEANS Z., NEWSON A.J. (2012), *Ethical considerations for choosing between possible models for using NIPD for aneuploidy detection*, in "Journal of Medical Ethics", 38(10), 614-618.

<sup>131</sup> DONDORP *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 7.

<sup>132</sup> DE JONG A. *et al.* (2010), *Non-invasive prenatal testing: ethical issue explored*, in "European Journal of Human Genetics", 18(3), 272-277: 272; MUNTJE C. (2015), *A New Ethical Landscape of Prenatal Testing: Individualizing Choice to serve Autonomy and Promote Public Health: A Radical Proposal*, in "Bioethics", 29(1), 36-45: 39.

<sup>133</sup> MOZERSKY (2015), *Hoping Someday* cit., 32.

meno rischi sia fisici che di trauma emotivo<sup>134</sup>. Inoltre, per chi fa propria la visione gradualista circa lo statuto morale dell’embrione/feto, l’aborto precoce viene considerato meno eticamente problematico<sup>135</sup>. Un terzo vantaggio del NIPT è la sua altissima sensibilità, fino anche al 100% di *detection rate* quando viene associato con il sequenziamento massivo parallelo. Inoltre, il NIPT non ha un limite superiore riguardante l’età gestazionale, il che significa che si possono avvalere di questo tipo di indagine anche donne che si presentano alla loro prima visita prenatale già in un periodo piuttosto avanzato della loro gravidanza. Finora per queste donne era possibile accedere solo a tipologie di *screening* con tassi più bassi di sensibilità e specificità come il triplo o quadruplo test<sup>136</sup>.

Se vanno riconosciuti i grandi vantaggi derivanti dall’utilizzo del NIPT come strumento di *screening* prenatale, bisogna però evidenziare che vi sono ancora parecchi limiti da superare.

Il primo di questi limiti, è il rovescio della medaglia del principale vantaggio offerto dal NIPT: la precocità della risposta. Vi sono studi che dimostrano che la riduzione del tempo di attesa dei risultati può, infatti, aumentare, anziché diminuire l’ansia correlata alle pratiche di indagine prenatale per le scelte che ne possono conseguire. Inoltre, in caso di esito positivo del test, la donna può arrivare a scegliere volontariamente di porre termine a una gravidanza che, lasciata decorrere naturalmente, si sarebbe invece presto conclusa da sé con un aborto spontaneo, senza che sulla donna, oltre al dolore per la perdita di una vita che portava in sé, venisse a gravare il peso del senso di colpa per averla personalmente deliberata. Il beneficio di un cosiddetto allargamento della capacità di autonomia riproduttiva che il NIPT può conferire, può così capovolgersi nel pericolo di un insopportabile peso morale da portare. Vengono, dunque, meno i rischi fisici, ma aumentano quelli emotivi e psicologici<sup>137</sup>. Su un altro fronte, i vantaggi dati dalla maggiore precisione e dalla minore invasività del test, hanno destato molta preoccupazione relativamente al fatto che, sia da parte dei professionisti che delle donne in gravidanza, si arrivi presto a considerare lo *screening* prenatale una procedura di *routine* che, in quanto tale, non richiede molta riflessione sulla sua

---

<sup>134</sup> Cfr. VANSTONE *et al.* (2014), *Non-Invasive Prenatal* cit., 517; DE JONG, DE WERT (2015), *Prenatal Screening* cit., 48.

<sup>135</sup> BENN, CHAPMAN (2010), *Ethical challenges* cit., 131.

<sup>136</sup> Cfr. VANSTONE *et al.* (2014), *Non-Invasive Prenatal* cit., 517.

<sup>137</sup> Cfr. FARRELL R.M. *et al.* (2015), *Balancing Risks: The Core of Women’s Decisions About Noninvasive Prenatal Testing*, in “American Journal of Bioethics. Empirical Bioethics”, 6(1), 42-53: 47-48.

praticabilità ed erode il processo decisionale informato<sup>138</sup>. I professionisti sanitari possono finire per agire in quella che Press e Browner chiamano una sorta di “*fiction collettiva*”<sup>139</sup> tale per cui presentano il test prenatale come semplice e di *routine*, tralasciando sia di capire se davvero per la donna sia importante sottoporsi al test – dando per scontato che vi sia il suo consenso a una pratica che viene fatta passare come facente parte delle cure prenatali *standard* –, sia di renderla consapevole anche dei possibili risultati che potrebbero portarla a decidere di abortire. Quest’ultima opzione, secondo gli autori, viene lasciata «aperta, ma non contemplata»<sup>140</sup>. Tutto ciò può avere due serie conseguenze: la prima è che le donne o le coppie non siano sufficientemente preparate per l’eventuale diagnosi di un feto con un grave disturbo; la seconda è che gli operatori sanitari siano occupati a trattare solamente questioni pragmatiche (tempi previsti per il test, disponibilità di dati affidabili...) e non si pongano affatto le questioni etiche (aborto, disabilità, consenso...) correlate alla pratica clinica del test<sup>141</sup>. Così, secondo diversi studiosi, evitare di arrivare alla “*routinizzazione*”, potrebbe forse essere la più grande sfida etica dello *screening* prenatale basato sul NIPT<sup>142</sup>. Se è vero che il test è molto rapido, è anche vero che esso, almeno per ora, ha un costo di esecuzione elevato: poiché in molti Paesi il NIPT è disponibile solo privatamente o attraverso un *trial* clinico, l’accesso non è affatto equo perché non tutte le donne se lo possono permettere<sup>143</sup>.

Altri limiti riguardano proprio la tecnica in sé. Uno, ad esempio, inerisce la quantità di campione necessaria all’analisi. Affinché si possano ottenere dei risultati significativi, la frazione di DNA fetale utile all’indagine dovrebbe, infatti, essere superiore al 10% di tutto il cfDNA presente nel circolo materno. Dal momento che frazioni inferiori al 10% possono portare a interpretazioni erranee, in questi casi, la maggior parte dei laboratori che offrono questo test, optano per una seconda estrazione di sangue materno in modo da poter effettuare un’analisi corretta<sup>144</sup>. Ci sono poi altri due problemi legati alla tecnica di ricerca del DNA fetale nel plasma materno: il primo è costituito dal fatto che il DNA fetale può essere nascosto dal DNA della madre. Il secondo riguarda

---

<sup>138</sup> VAN DE HEUVEL A. *et al.* (2010), *Will the introduction of non-invasive prenatal diagnostic testing erode informed choices? An experimental study of health care professionals*, in “Patient Education and Counseling”, 78(1), 24-28.

<sup>139</sup> PRESS N., BROWNER C.H. (1994), *Collective Silences, Collective Fictions: How Prenatal Diagnostic Testing Became Part of Routine Prenatal Care*, in ROTHENBERG K.H., THOMSON E.J. (eds.), *Women and Prenatal Testing: Facing the Challenges of Genetic Technology*, Ohio State University Press, Columbus, OH, 201-218: 203.

<sup>140</sup> *Ibid.*

<sup>141</sup> MOZERSKY (2015), *Hoping Someday* cit., 34.

<sup>142</sup> DONDORP *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 1442.

<sup>143</sup> La questione dell’equità di accesso sarà trattata più diffusamente nel prossimo capitolo.

<sup>144</sup> CHIU R.W. *et al.* (2011), *Non-invasive prenatal assessment of trisomy 21 by multiplexed maternal plasma DNA sequencing: large scale validity study*, in “British Medical Journal”, 342, c7401.

l'incapacità di offrire alcune importanti informazioni sul feto: ad esempio, su eventuali anomalie cardiache (aumentata translucenza nucale), sul rischio di insufficienza placentare/preeclampsia e su difetti del tubo neurale. Questa carenza informativa, come già detto, obbliga a far seguire sempre al risultato positivo dato dal NIPT, un'indagine di tipo invasivo che ne dia conferma. Invece, vi sono serie preoccupazioni circa il fatto che un'incrementata ricezione del NIPT nella pratica clinica, porti a una diminuzione dell'uso delle procedure invasive. Infatti, i rapporti delle cliniche ove nel tempo si è visto aumentare il ricorso al NIPT, dimostrano che c'è stata al contempo una diminuzione dei test invasivi di circa il 50%. In altri rapporti si evidenzia poi che le donne che si sottopongono alla diagnosi prenatale a causa dell'età avanzata, scelgono di ricorrere solo al NIPT e declinano l'offerta dei test invasivi<sup>145</sup>. Per evitare il rischio di scelte fatte solo sulla base di un test di *screening* e non diagnostico, qual è appunto il NIPT, e perché sia garantita una reale autonomia riproduttiva, il NIPT deve attualmente essere più efficacemente integrato con i programmi di *screening* esistenti, anche se questo significa aumentare considerevolmente i costi<sup>146</sup>. Un'altra questione è legata alla derivazione del cfDNA dalla placenta, e più specificamente dall'apoptosi delle cellule trofoblastiche<sup>147</sup>. Si deve ricordare che il corredo cromosomico della placenta e del feto possono essere differenti (mosaicismo), una situazione che avviene più frequentemente con i cromosomi 13 e 18 rispetto al cromosoma 21. Ciò può portare, come già accennato, a risultati non chiari, con falsi positivi e falsi negativi<sup>148</sup>. Una non accuratezza del test può riguardare le pazienti sovrappeso (effetto della diluizione) o obese (per probabile incremento del *turnover* degli adipociti)<sup>149</sup>. In queste donne si riesce a ottenere solo una bassa frazione fetale, anche qualora si sottopongano più volte al test. Nel corso del *counseling*, tali donne dovranno essere rese consapevoli del problema in cui possono incorrere, perché il tempo impiegato per effettuare il NIPT e per un'eventuale ripetizione dello stesso, può comportare il non avere più tempo utile a disposizione per sottoporsi a un altro tipo di esame di *screening*, qualora non si riescano a ottenere dei risultati dal primo. Ci sono ancora prove limitate riguardo la prestazione del NIPT quale test per

---

<sup>145</sup> ALLYSE *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal cit.*, 116.

<sup>146</sup> VANSTONE *et al.* (2014), *Non-Invasive Prenatal cit.*, 517-518.

<sup>147</sup> Questo spiega l'elevato *turnover* del DNA circolante e la sua rapida *clearance* dopo il rilevamento. Cfr. ALBERRY M. *et al.* (2007), *Free fetal DNA in maternal plasma in anaembryonic pregnancies: confirmation that the origin is the trophoblast*, in "Prenatal Diagnosis", 27(5), 415-418; BABKINA N., GRAHAM J.M. (2014), *New genetic testing in prenatal diagnosis*, in "Seminars in Fetal and Neonatal Medicine", 19(3), 214-219.

<sup>148</sup> ALONSO (2013), *Opinion cit.*, 2-3.

<sup>149</sup> DONDORP *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal cit.*, 1440.

le aneuploidie fetali in gravidanze gemellari o trigemellari<sup>150</sup>. Attualmente l'analisi del cffDNA può essere effettuata sulle gravidanze bigemine, è limitata allo *screening* delle principali trisomie autosomiche e il risultato esprime una probabilità distribuita tra i due feti. In presenza di un risultato positivo, il test non indica, infatti, quale dei due feti sia affetto. Studi condotti su gravidanze dizigoti, hanno evidenziato che il contributo della frazione fetale da parte delle due placente è disomogeneo e che, addirittura, è possibile che una di esse non sia sufficientemente rappresentata, in quanto il cffDNA è inferiore al 4%. Pertanto, in queste gravidanze aumenta la probabilità di ottenere un risultato falsamente negativo a causa della mancanza o dell'insufficiente contributo della frazione fetale necessaria per l'indagine da parte di una delle due placente<sup>151</sup>. Vanno poi ricordate alcune difficoltà inerenti una migliore precisione del sequenziamento e dell'interpretazione del genoma, in quanto la capacità attuale di individuare differenze nel genoma ha largamente superato quella di correlare le stesse con malattie e caratteristiche umane<sup>152</sup>.

Le *Linee guida* italiane sul NIPT mettono in evidenza che non è facile fare una valutazione del rapporto costi/benefici per questo tipo di indagine prenatale e che una sua implementazione deve tenere in considerazione diversi fattori tra cui l'effettiva accettazione del test da parte delle gestanti, il tasso di falsi positivi nel caso in cui il test sia esteso a più aneuploidie, il consenso a una diagnosi invasiva in presenza di un test positivo, il tasso di interruzione della gravidanza dopo la conferma della patologia fetale e il fatto che il test manca della possibilità di fornire alcune importanti informazioni che altre metodologie (ad esempio, lo *screening* combinato) invece danno<sup>153</sup>. Da tutto ciò si evince che, perché il NIPT diventi davvero un rivoluzionario test di *screening* suscettibile di essere usato nella pratica clinica, bisogna lavorare in molte direzioni per tentare di superare un insieme di problemi che non lo rendono, a oggi, ancora il miglior test prenatale disponibile. E i piani di lavoro sono sostanzialmente due: tecnico ed etico. È su quest'ultimo piano che intendo ora concentrare la mia attenzione e la mia analisi.

---

<sup>150</sup> HUANG X. *et al.* (2014), *Noninvasive prenatal testing of trisomies 21 and 18 by massively parallel sequencing of maternal plasma DNA in twin pregnancies*, in "Prenatal Diagnosis", 34(4), 335-340.

<sup>151</sup> MINISTERO DELLA SALUTE – CONSIGLIO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida* cit., 9-10. Cfr. anche BEVILACQUA E. *et al.* (2015), *Performance of screening for aneuploidies by cell-free DNA analysis of maternal blood in twin pregnancies*, in "Ultrasound in Obstetrics and Gynecology", 45(1), 61-66.

<sup>152</sup> Cfr. YUHAS D. (2013), *Sequenziare il genoma del feto*, in "Le Scienze", 533, 39.

<sup>153</sup> MINISTERO DELLA SALUTE – CONSIGLIO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida* cit., 14.

## QUESTIONI ETICHE SOLLEVATE DAL NIPT

L'introduzione, nell'ambito dello *screening* prenatale, del NIPT, è stata accolta con grande entusiasmo, in quanto vi si è intravista la possibilità di rendere il primo più facile e sicuro. Tuttavia, al contempo, da più parti sono stati sollevati grossi interrogativi circa la portata e le implicazioni etiche di questo nuovo test.

In questa seconda parte del mio lavoro, intendo pertanto presentare e analizzare criticamente le questioni etiche più dibattute in letteratura riguardo il NIPT.

L'analisi sarà suddivisa in tre parti: nella prima, verranno analizzate le questioni etiche relative allo scopo dello *screening* prenatale in generale, e del NIPT in particolare. Come evidenziato da diversi autori, infatti, quando ci si accinge a dibattere sulle problematiche etiche sollevate da un test prenatale, è importante chiarire, prima di tutto, lo scopo per cui lo si vuole proporre per poterne valutare la legittimità morale ed evitare di incorrere in ambiguità che possano celare secondi fini rispetto alla sola valutazione dello stato di salute del feto e al favorire l'autonomia della donna. Successivamente, poiché anche il NIPT, come le altre indagini prenatali, viene offerto avendo fra gli obiettivi primari quello di garantire e massimizzare l'autonomia riproduttiva, passerò a prendere in considerazione diverse questioni etiche connesse all'autonomia, quali il consenso informato, il diritto di non sapere, i diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino, la selezione in base al sesso e il NIPT come test-diretto-al-consumatore. L'ultima parte della mia indagine, verterà sulle questioni inerenti la proporzionalità e la giustizia distributiva.

### 2.1. Analisi della letteratura

Per redigere questo capitolo ho svolto una ricerca tematica conducendo un'analisi sistematica della letteratura sulle questioni etiche più dibattute in relazione al NIPT e, più in generale, alla diagnosi prenatale, quando le problematiche sono risultate essere comuni. La scelta delle questioni da considerare è stata fatta principalmente sulla base di quelle messe in rilievo da Antina de Jong nella sua tesi di dottorato e negli articoli che hanno preceduto o seguito la pubblicazione della stessa, in quanto lei e il suo gruppo di ricerca costituiscono, a oggi, una fonte autorevole e aggiornata per quanto riguarda il NIPT. La ricerca ha riguardato pubblicazioni in

italiano ma, soprattutto, in inglese, e si è avvalsa della consultazione di *database* quali PubMed, Web of Science, Scopus, JSTOR, SpringerLink, EthicsWeb, PhilPapers, Philosopher's Index. Altri articoli sono stati reperiti sui *social media* Researchgate o Academia.edu. I criteri di inclusione hanno riguardato articoli pubblicati in riviste *peer-reviewed* fino all'anno 2016 in cui venivano presentate, rispetto alle singole questioni affrontate, argomentazioni diverse e spesso fra loro contrastanti. Una ricerca per voci è stata condotta, invece, utilizzando l'enciclopedia online *The Stanford Encyclopedia of Philosophy*. Mi sono avvalsa di ricerche empiriche, di analisi concettuali, come anche di documenti normativi (linee guida nazionali e internazionali) e di direttive e rapporti redatti da importanti centri di etica o da società scientifiche. Infine, sono stati consultati i più citati o, a mio parere, rilevanti libri di autori noti in letteratura.

Prima di procedere all'enucleazione delle questioni enunciate nell'introduzione di questo capitolo, risulta però importante fare una premessa che si ricava da un interessante studio proprio dell'analisi della letteratura<sup>1</sup>. Nel corso degli anni, man mano che il NIPT è stato sempre più diffusamente commercializzato ed è entrato nella pratica clinica di molti Paesi, sono andati aumentando in maniera esponenziale gli articoli scientifici tesi a mettere in rilievo le problematiche etiche, legali e sociali a esso connesse.

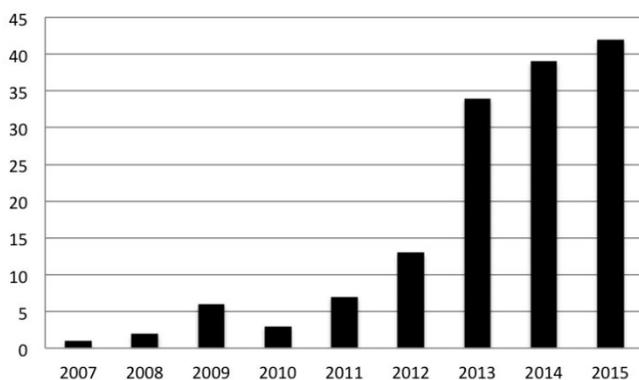


Fig. 1: Numero di articoli *peer-reviewed* che trattano le questioni etiche, legali e sociali inerenti il NIPT pubblicati tra il 2007 e il 2015. Tabella tratta da: HAIDAR *et al.* (2016), *Non-Invasive Prenatal* cit.

Non solo: se si guarda agli articoli pubblicati fra il 2007 e il 2011, anni in cui il NIPT veniva considerato come un test diagnostico (NIPD), e quindi le sue caratteristiche venivano confrontate con quelle degli altri esami prenatali dello stesso tipo, si nota che viene data grande enfasi soprattutto ai vantaggi che esso offre in termini di precocità, facilità di esecuzione e affidabilità. Nel

<sup>1</sup> HAIDAR H. *et al.* (2016), *Non-Invasive Prenatal Testing: Review of Ethical, Legal and Social Implications*, in "BioéthiqueOnline", 5(6), <http://bioethiqueonline.ca/5/6>.

corso del tempo, i dati emersi dalla sperimentazione e dall'applicazione nella pratica clinica, hanno però evidenziato che il NIPT non era ancora abbastanza affidabile perché lo si potesse considerare un test diagnostico. Esso è stato pertanto ascritto tra i test di *screening* (NIPT/NIPS) e questo cambiamento di "stato clinico" si è riflettuto in un cambiamento nel dibattito bioetico: mentre in un primo tempo la maggior parte degli articoli si era concentrata su un'analisi di tipo concettuale, progressivamente sono andate aumentando le pubblicazioni che riportavano studi di tipo empirico che si avvalevano di metodi sia qualitativi che quantitativi, studi che si rivelano essere un contributo assai prezioso anche per il dibattito normativo sul test in esame. Questo cambiamento potrebbe essere spiegato in diversi modi: ad esempio, con il fatto che il lavoro concettuale abbia ispirato la progettazione di studi empirici; oppure con la necessità di tempi più lunghi per ideare e condurre progetti empirici; o, ancora, con i ritardati finanziamenti per questo tipo di studi, nell'attesa che il NIPT diventasse pratica clinica.

Inoltre, si nota che col tempo è variato il "peso" conferito ai singoli vantaggi offerti dal NIPT. Ad esempio, una caratteristica importante del test qual è quella della sua precocità, così fortemente enfatizzata quando si riteneva di poter classificare il NIPT come test diagnostico, appare meno fortemente evidenziata dal momento in cui il NIPT è stato classificato come test di *screening* perché, come tale, richiede sempre che un suo eventuale risultato positivo debba essere confermato da un'indagine prenatale di tipo invasivo, per cui tale vantaggio, di fatto, viene un po' meno. Allo stesso tempo, diminuisce la preoccupazione che il NIPT sia prescritto come test in un'unica fase (cioè che non sia confermato da un'indagine di tipo diagnostico). Infine, si nota che man mano che è andato aumentando il ricorso al NIPT da parte delle donne in gravidanza, c'è stato un progressivo aumentato interesse nella trattazione delle questioni di equità e di giustizia. Va, infine, tenuto presente che il fatto che la ricerca e lo sviluppo del NIPT siano sempre stati sponsorizzati e finanziati dalle aziende che lo producono, crea di fatto un conflitto di interessi che può andare a scapito dell'oggettività dei risultati e delle considerazioni sugli stessi, con una esaltazione dei suoi punti di forza (sensibilità e specificità) e un oscuramento dei suoi limiti (come, ad esempio, la necessità di una conferma dei risultati positivi dello stesso attraverso un esame diagnostico di tipo invasivo). Questa informazione parziale può compromettere la verità del processo decisionale della donna e della coppia. E questo è tanto più vero per quelle pazienti che si affidano al *counseling* genetico pre-test condotto da consulenti genetici pagati dalle aziende stesse che, ovviamente, non saranno del tutto neutrali nell'aiutare le donne a scegliere se sottoporsi o meno al test.

Premesso questo, sebbene attualmente il NIPT può essere considerato solo come un test di *screening*, in questo capitolo farò riferimento anche alle questioni etiche dibattute negli articoli

meno recenti, scritti negli anni in cui il test veniva classificato come test diagnostico, in quanto è assai probabile che, in un futuro abbastanza prossimo, la sua affidabilità cresca al punto di poterlo considerare tale.

## 2.2. Questioni etiche relative allo scopo dello *screening* prenatale

La prima cosa che dovrebbe essere chiara quando ci accingiamo ad affrontare le questioni etiche sollevate dall'impiego del NIPT, è lo scopo per cui esso, in particolare, ma anche ogni test prenatale in generale, dovrebbe essere proposto.

A tal proposito, Angus Clarke<sup>2</sup> individua tre possibili obiettivi alternativi: il primo, è quello di ridurre i costi dell'assistenza sanitaria di soggetti malati attraverso l'aborto dei feti affetti; il secondo, evitare la sofferenza dei bambini affetti; il terzo, promuovere decisioni riproduttive autonome. Ma ognuno di questi obiettivi, secondo l'autore, è di per sé problematico. Anzi: il primo, appare senza dubbio inaccettabile, perché significherebbe sostenere che alla società dovrebbe essere risparmiato l'onere di prendersi cura di individui la cui vita è giudicata essere priva di valore, dando così ragione ai sostenitori della critica dei diritti dei disabili che vedono nella diagnosi prenatale un messaggio discriminatorio verso le persone malate. Il secondo obiettivo, secondo Clarke, ne maschera, in realtà, più onestamente, un altro, e cioè evitare la sofferenza dei futuri genitori nel crescere un figlio con grave disabilità, piuttosto che quella dei bambini affetti. Infine, la "pura autonomia" non può essere considerata un obiettivo dello *screening* prenatale a sé stante: sebbene in campo riproduttivo siano importanti delle scelte autonome e ben informate, massimizzarle, senza tenere in considerazione altri criteri di giudizio, non è un obiettivo del tutto esente da pericoli, perché rischia di ampliare a dismisura ciò che si desidera sia ricercato con lo *screening* prenatale il che, anche secondo altri autori, non è ammissibile all'interno di un sistema sanitario pubblico che deve essere attento a salvaguardare la giustizia distributiva<sup>3</sup>.

Quale può, dunque, essere un obiettivo legittimo per attuare un test prenatale? Secondo de Jong e de Wert, l'ammissibilità morale di un test genetico prenatale si può ottenere combinando

---

<sup>2</sup> CLARKE A.J. (1997), *Prenatal screening. Paradigms and perspectives*, in HARPER P.S., CLARKE A.J. (eds.) *Genetics, Society and Clinical Practice*, Bios Scientific Publishers, Abingdon, Oxon, 19-140, citato in: DE JONG, DE WERT (2015), *Prenatal Screening* cit., 48-49.

<sup>3</sup> Sostenitori della "pura autonomia" sostengono infatti che ai genitori dovrebbero essere rese disponibili tutte le opzioni possibili di scelta, ma privatamente (cfr. GAVAGHAN C. (2007), *Defending the Genetic Supermarket. Law and Ethics of Selecting the Next Generation*, Routledge, London, citato in: DE JONG, DE WERT (2015), *Prenatal Screening* cit., 49; MUNTHE (2015), *A New Ethical* cit.).

insieme il secondo e il terzo obiettivo indicati da Clarke, qualificando però meglio il concetto di autonomia (come cercherò di mostrare in seguito) e chiarendo che il fine, che si intende perseguire, di “evitare la sofferenza”, non dovrebbe riferirsi solo alle possibili sofferenze del futuro bambino, ma anche all’impatto che la nascita di un bambino malato può avere nella vita di una donna, della coppia o della famiglia. Certamente qualcuno potrebbe chiedersi: perché se il risultato è lo stesso (l’aborto di un feto malato), il primo obiettivo, indicato da Clarke, per la diagnosi prenatale, è moralmente inaccettabile, mentre una combinazione del secondo e del terzo obiettivo non lo è? Ovvero: che differenza fa, dal punto di vista morale, se è lo Stato o se è una coppia a voler evitare, ad esempio, la nascita di un bambino con la sindrome di Down? Secondo de Jong e de Wert, fa differenza, perché se lo Stato avvia un programma di *screening* prenatale con l’obiettivo di evitare la nascita di bambini con la sindrome di Down, il messaggio che passa è che le persone con tale condizione rappresentano un peso per la società e che, pertanto, sarebbe meglio se le gravidanze di feti affetti venissero interrotte. Se, invece, dei genitori scelgono di abortire un feto affetto, la scelta che fanno non significa necessariamente che essi esprimono un giudizio sul valore della vita delle persone con disabilità. La loro scelta può, semplicemente, riflettere la loro valutazione personale di quanto difficile sarebbe per loro dare alla luce e crescere un figlio malato<sup>4</sup>.

Nell’analizzare le ragioni per cui nel dibattito etico sui test prenatali risulta fondamentale, prima di tutto, interrogarsi su quale sia lo scopo per cui essi vengono offerti, la filosofa Bonnie Steinbock<sup>5</sup> sostiene che solo se si ha chiaro qual è lo scopo reale di un test di *screening*, si può anche capire a beneficio di chi viene proposto. Se lo scopo principale è permettere una scelta riproduttiva informata, in particolare relativamente al continuare o interrompere una gravidanza, allora chi ne beneficia sono i futuri genitori. Diversamente, se lo scopo è ridurre la prevalenza di certe malattie nella società, allora a beneficiarne sono, appunto, la società stessa, nella quale, come conseguenza di scelte abortive, dovrebbe progressivamente ridursi il numero di persone affette da un certo tipo di patologie, e lo Stato che risparmierà sull’assistenza sanitaria a queste persone. Ma, a questo punto, – afferma l’autrice – è lecito chiedersi: è possibile ravvisare nello *screening* prenatale anche una qualche utilità per il futuro bambino oppure no? A meno che non siano possibili interventi chirurgici *in utero* (cosa attualmente molto rara) o immediatamente dopo la nascita, pare purtroppo di no, se non nella misura di un’accoglienza, da parte dei genitori, psicologicamente ed emotivamente più preparata di un figlio malato, rispetto a una situazione di totale ignoranza della sua malattia durante la gravidanza.

---

<sup>4</sup> DE JONG, DE WERT (2015), *Prenatal Screening* cit., 50.

<sup>5</sup> STEINBOCK (2007), *Prenatal testing* cit., 38.

Andando a considerare più specificamente il NIPT, secondo de Jong e altri, vi sono ulteriori importanti ragioni per cui è essenziale interrogarsi sullo scopo per cui esso viene proposto<sup>6</sup>.

Come si è detto nel capitolo precedente, il NIPT si presta a diverse applicazioni, per cui può essere consigliato ed eseguito sia al fine di rilevare eventuali anomalie cromosomiche (come la sindrome di Down), sia per ottenere informazioni relative a problemi correlati con la gravidanza (come, ad esempio, lo *status* RhD fetale). Ora, mentre nel primo caso, lo scopo è quello di permettere una scelta riproduttiva autonoma, nel secondo esso consta nel favorire il buon esito della gravidanza. Queste diverse applicazioni del NIPT, volte a raggiungere scopi diversi, sollevano un problema dal punto di vista etico, in quanto le due diverse finalità si riflettono, almeno idealmente, in due diversi stili di *counseling*: mentre per un test di *screening*, atto a rilevare anomalie cromosomiche, vi è un largo consenso sul fatto che esso dovrebbe essere proposto all'interno di un *counseling* pre-test non direttivo, in modo da lasciare alla donna e al suo eventuale *partner* la più ampia libertà di scelta, nel caso di un'indagine che ha come fine quello di garantire la salute sia della donna che del suo futuro bambino, gli autori affermano che, generalmente, si conviene sul fatto che dovrebbe esserci un'assoluta direttività da parte del medico, il quale deve mettere la gestante di fronte alla responsabilità morale (ovviamente all'interno dei limiti della proporzionalità) di non arrecare alcun possibile danno al concepito. Al fine di evitare indicazioni che hanno una ricaduta anche morale per le scelte che ne possono conseguire e che possono disorientare la donna o la coppia, pare pertanto importante mantenere ben distinti i due tipi di applicazione del NIPT con le relative informazioni acquisite e i colloqui che li precedono.

Questo quadro di scopi “sovrapposti” rischia di diventare ancora più complesso man mano che saranno disponibili diverse forme di terapia fetale: a quel punto, a seguito della scoperta di una determinata anomalia fetale, oltre alla drammatica scelta che la donna si trova oggi a dover compiere tra il terminare o il portare comunque avanti la gravidanza, verrà a presentarsi la terza opzione del trattamento *in utero* del concepito, la qual cosa chiama in causa il diritto della donna di decidere sul proprio corpo, in relazione alla salute di se stessa e del proprio bambino, e nella valutazione di eventuali rischi correlati alla pratica chirurgica. Una maggior possibilità di scelta, potrà significare, pertanto, più pesanti dilemmi di coscienza da dover gestire, prima e dopo aver operato la scelta stessa.

Anche la questione della possibile estensione delle applicazioni del NIPT è strettamente correlata allo scopo del test. Il mettere a punto e rendere disponibile un test prenatale ad ampio spettro risponde al genuino desiderio di venire incontro alla richiesta delle donne di poter fare una

---

<sup>6</sup> DE JONG *et al.* (2015), *Prenatal Screening* cit., 8.

scelta riproduttiva significativa o è guidato solo dall'imperativo tecnologico? Un'ampia gamma di possibili risultati, soddisferà il requisito essenziale della scelta informata? Come mette in evidenza Jenny Hewison<sup>7</sup>, stranamente si sa molto poco su che cosa le donne vogliono sapere da un test prenatale, al di là della possibilità che il loro figlio sia o meno affetto dalla sindrome di Down. Ampliare la gamma di possibili anomalie genetiche rilevabili col NIPT, non costituisce affatto un problema se il suo scopo è quello di evitare la nascita di bambini con malattie costose da curare o con disabilità, mentre lo è certamente – come vedremo più oltre – nel caso in cui si intenda solo favorire una scelta riproduttiva autonoma.

Avere chiaro lo scopo per cui si intende offrire il NIPT è altresì importante nella valutazione dei rischi correlati alla sua introduzione nella pratica clinica. Si è detto, ad esempio, che spesso viene ravvisato il rischio che il NIPT diventi, nel tempo, un esame di *routine*, offerto per assicurare le donne circa la salute del loro bambino. Queste ultime verrebbero così facilmente indotte a sottoporvisi, cadendo però, di fatto, in una trappola, perché non verrebbero, al contempo, aiutate a considerare le implicazioni che possono derivare da un esito infausto del test. Anche in questo caso, se lo scopo per cui si vuole introdurre il NIPT nella pratica clinica è quello di arrivare a ridurre, nel tempo, il numero di bambini che nascono, ad esempio, con la sindrome di Down, ovviamente la *routinizzazione* del test non rappresenta affatto un problema. Ma se l'obiettivo dello *screening* è, invece, – come dovrebbe essere – quello di aiutare le donne in gravidanza e i loro partner a prendere delle decisioni informate, allora il fatto che il NIPT sia offerto come esame di *routine* diventa un problema rilevante, e bisogna evitare in tutti i modi gli effetti che potrebbero derivare dalla normalizzazione. In modo piuttosto ironico, l'introduzione di questo test che può essere assai utile nel favorire l'autonomia delle scelte riproduttive delle donne in gravidanza può, infatti, minare questo stesso obiettivo nella pratica quotidiana<sup>8</sup>.

Una quarta ragione per cui è necessario chiarire lo scopo del NIPT è in relazione alla possibilità che esso, in un futuro assai prossimo, possa rientrare in un programma di salute pubblica, anziché essere offerto da singoli professionisti. A tale riguardo, Dondorp e altri<sup>9</sup> rilevano due

---

<sup>7</sup> HEWISON J. (2015), *Psychological Aspects of Individualized Choice and Reproductive Autonomy in Prenatal Screening*, in "Bioethics", 29(1), 9-18: 9.

<sup>8</sup> DE JONG, DE WERT (2015), *Prenatal Screening* cit., 51. Ciò che qui si intende dire è che se il NIPT diventerà un esame di *routine*, potrà avvenire qualcosa di simile a quanto è già accaduto con il consenso informato: quei moduli che erano stati introdotti per salvaguardare l'autonomia del paziente, ironicamente, invece, rischiano di negarla, a causa delle pratiche routinarie che si limitano a richiedere ai pazienti di apporre una firma sui moduli, senza invitarli a leggere prima le informazioni ivi contenute.

<sup>9</sup> Cfr. *Ivi*, 49; DONDORP *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 3. È lo stesso rischio denunciato dalla cosiddetta "critica femminista" allo *screening* prenatale quale pratica coercitiva, di cui si fa accenno nel primo capitolo di questa tesi.

importanti problemi etici: il primo si riferisce al fatto che si possa arrivare a valutare il successo dello *screening* sulla base del numero di aborti di feti affetti rilevati. Secondo gli autori, infatti, attuare un programma di *screening* affermando che il rilevamento di determinate patologie genetiche è una questione di salute pubblica, può provocare nelle donne una sottile pressione psicologica rispetto alla scelta “giusta” da fare (cioè abortire), qualora scoprono che il bambino che aspettano è portatore di un’anomalia cromosomica. Decisioni abortive rischiano, così, di diventare, inaccettabilmente, uno strumento di salute pubblica, lasciando spazio all’affermazione di una mentalità di tipo eugenetico. In secondo luogo, uno *screening* pensato all’interno di un programma di salute pubblica, diventa facilmente bersaglio dei sostenitori della cosiddetta “critica espressivista”, i quali rilevano nella diagnosi prenatale il pericolo di un messaggio discriminatorio circa il valore della vita delle persone disabili. Proprio per evitare queste insidie etiche, i più importanti documenti sullo *screening* prenatale sottolineano che il suo scopo deve essere *chiaramente* quello di rendere possibili delle scelte riproduttive autonome alle donne o alle coppie e non, invece, prevenire la nascita di bambini con determinate malattie, il che non potrebbe assolutamente configurarsi come un giustificato obiettivo di salute pubblica.

Concludendo, come sottolineato da Clarke, la questione relativa al fatto che lo *screening* prenatale di anomalie fetali possa o meno essere finalizzato a uno scopo moralmente accettabile, non si dirime guardando a ciò che è scritto nei documenti ufficiali, quanto piuttosto agli “obiettivi impliciti” che si ricavano da come lo *screening* viene presentato, effettuato e valutato. Se le informazioni pre-test sono incomplete o non equilibrate, o se il *counseling* è direttivo e il supporto alla decisione minimo o assente o, ancora, se il successo dello *screening* prenatale è presentato in termini di numero di aborti di feti affetti rilevati, diventa difficile sostenere che esso è volto a fornire alle donne o alle coppie delle opzioni per una scelta riproduttiva significativa, piuttosto che a proteggere la società contro la nascita di bambini con disturbi (costosi) e con handicap, incoraggiando aborti selettivi. La linea tra un’offerta di *screening* prenatale moralmente accettabile e una moralmente problematica, è davvero molto sottile e tutt’altro che netta. Il riuscire a orientarsi maggiormente – forse senza mai riuscire ad abitarla completamente – verso una parte, oppure verso quella contraria, si gioca tutto nei criteri di fondo con cui lo *screening* viene normato e, prima ancora, nei valori che guidano tali criteri, e si valuta, appunto, nella pratica con cui esso viene attuato, andando a considerare se essa favorisce davvero una scelta riproduttiva significativa<sup>10</sup>.

---

<sup>10</sup> Cfr. DE JONG, DE WERT (2015), *Prenatal Screening* cit., 50.

### 2.3. L'autonomia della scelta riproduttiva come fine della diagnosi prenatale e i suoi significati

Con l'espressione "autonomia riproduttiva" (anche detta "libertà procreativa"<sup>11</sup>) ci si riferisce al diritto di una donna di prendere decisioni inerenti la sua fertilità e la sua sessualità, libera da coercizione e violenza. Si tratta di un diritto di fondamentale importanza per il benessere delle donne sia perché la gravidanza avviene nel loro corpo, sia perché sono loro che devono generalmente assumersi la responsabilità primaria nell'educazione dei figli<sup>12</sup>.

Nel contesto della diagnosi prenatale, il crescente ricorso all'uso dei test genetici va considerato prima ancora che come indicatore di una sempre maggiore medicalizzazione della gravidanza, anche quale affermazione, da parte della donna e/o dei futuri genitori, della propria libertà di scelta e del tentativo di essere, almeno in parte, autori della propria vita e non succubi del destino<sup>13</sup>. Perché vi sia una reale autonomia riproduttiva, i futuri genitori dovrebbero essere accompagnati, nel prendere le loro decisioni, da adeguati *counseling* pre- e post-test, e i professionisti che li seguono non dovrebbero adottare nei loro confronti alcun atteggiamento direttivo. E tuttavia, anche garantendo questi prerequisiti, l'autonomia riproduttiva non sarà mai assoluta e scevra da condizionamenti esterni, ma si esprimerà sempre all'interno di un determinato quadro valoriale e sociale.

L'attenzione alle caratteristiche contestuali evidenzia quanto l'autonomia abbia a che fare con una molteplicità di condizionamenti<sup>14</sup>.

---

<sup>11</sup> Un autore che usa questa espressione è John Robertson (cfr., ad esempio, ROBERTSON (1996), *Genetic Selection* cit. Gli autori inglesi usano preferenzialmente l'espressione "autonomia riproduttiva" (SCOTT R. (2007), *Choosing Between Possible Lives. Law and Ethics of Prenatal and Preimplantation Genetic Diagnosis*, Hart Publishing, Oxford and Portland, Oregon).

<sup>12</sup> PURDY L. (2006), *Women's reproductive autonomy: medicalisation and beyond*, in "Journal of Medical Ethics", 32, 287-291: 287. Il diritto all'autonomia riproduttiva viene implicitamente garantito dalla *Convenzione sull'eliminazione di tutte le forme di discriminazione contro le donne* (CEDAW) adottata dall'Assemblea generale dell'ONU il 18 dicembre 1979, e viene fatto derivare direttamente dal diritto umano fondamentale alla libertà (cfr. CEDAW – *Convenzione sull'eliminazione di tutte le forme di discriminazione contro le donne*, 1979, Articolo 12, comma 1 e Articolo 16, comma 1, [http://www.difesa.it/SMD/\\_approfondimenti/Documents/1\\_corso\\_GA/CEDAW\\_CONVENZIONE.pdf](http://www.difesa.it/SMD/_approfondimenti/Documents/1_corso_GA/CEDAW_CONVENZIONE.pdf)).

<sup>13</sup> HILDT E. (2002), *Autonomy and freedom of choice in prenatal genetic diagnosis*, in "Medicine, Health Care and Philosophy", 5(1), 65-71: 66-67.

<sup>14</sup> SHERWIN S. (1998), *The Politics of Women's Health: Exploring Agency and Autonomy*, Temple University Press, Philadelphia, nota 63. Cfr. anche SIERAWSKA A.K. (2015), *Prenatal diagnosis: do prospective parents have the right not to know?*, in "Medicine, Health, Care and Philosophy", 18(2), 279-286: 284; TISCHLER R. *et al.* (2011), *Noninvasive Prenatal Diagnosis: Pregnant Women's Interest and Expected Uptake*, in "Prenatal Diagnosis", 31(13), 1292-1299 citato in: HILL M. *et al.* (2012), *Women's and health professionals' preferences for prenatal tests for Down syndrome: a discrete choice experiment to contrast noninvasive prenatal diagnosis with current invasive tests*, in "Genetics in

Tra i fattori contestuali da tenere in considerazione per valutare l'effettivo esercizio della libertà procreativa, ci sono i programmi di ricerca, gli interessi politici ed economici e le circostanze storiche. Tutti questi fattori rendono ragione del modo in cui viene visto e attuato lo *screening* stesso, come anche delle diverse opzioni che alle donne vengono offerte nella pratica clinica. Ebbene, proprio questa analisi contestuale permette di evidenziare che, in realtà, spesso le strategie di *screening* prenatale non hanno affatto come scopo primario quello di favorire l'autonomia riproduttiva delle donne, quanto piuttosto, ad esempio, di promuovere gli interessi dei medici, dei ricercatori, delle industrie di forniture mediche o delle organizzazioni governative.

Fondamentale, nell'influenzare l'autonomia della donna, appare senz'altro il contesto familiare e delle relazioni più prossime, come quelle di amicizia. Alcune volte le donne scelgono di decidere da sole qualunque cosa riguardi la loro gravidanza; il più delle volte, però, vengono supportate nel loro processo decisionale da *partner*, famiglie e/o amici. Una voce cui pare venga dato particolare peso, è quella delle madri. Ma anche le esperienze vissute (in particolare riguardo ai risultati di *screening* falsamente positivi) o le storie raccontate dagli amici sortiscono un non trascurabile effetto nel condizionare le scelte<sup>15</sup>.

Va poi certamente considerato il contesto politico-sociale all'interno del quale una donna vive, con le sue credenze, il suo sistema di valori, la visione della vita che in esso si è andata affermando. Tale contesto, infatti, così come alcuni presupposti culturali radicati circa il ruolo e la responsabilità delle donne e delle madri, possono rendere ragione di come vengono inquadrare le scelte delle donne e di quanto libere queste ultime si sentano nel farle. Lì dove la donna appare essere responsabile *in primis* della salute della famiglia, e lo *screening* prenatale viene considerato una pratica di *routine* nelle cure prenatali<sup>16</sup> e una garanzia di salute del futuro bambino, diventa

---

Medicine”, 14(11), 905-913: 908.911; CARROLL J.C. *et al.* (2000), *Women's experience of maternal serum screening*, in “Canadian Family Physician”, 46, 614-620: 618.

<sup>15</sup> CARROLL *et al.* (2000), *Women's experience* cit., 616.

<sup>16</sup> Appare importante, a questo proposito, notare che nelle *Linee guida nazionali sulla gravidanza fisiologica* si afferma che «l'informazione sui test di *screening* deve essere offerta alla donna al primo contatto con il professionista che l'assiste»: SISTEMA NAZIONALE PER LE LINEE GUIDA, *Linee guida. Gravidanza fisiologica. Aggiornamento 2011*, 36, [http://www.snlg-iss.it/cms/files/LG\\_Gravidanza.pdf](http://www.snlg-iss.it/cms/files/LG_Gravidanza.pdf). Così facendo, pare che il professionista metta da subito la donna di fronte alla possibilità di avere una gravidanza a rischio o condizioni fortemente il suo desiderio di avere il maggior numero di informazioni sul concepito. Anche negli USA, come pratica corrente, le *Linee guida* dell'ACOG (*American College of Obstetricians and Gynaecologist*) raccomandano che i test per le più comuni aneuploidie vengano offerti a tutte le donne, indipendentemente dalla loro età o dalla storia riproduttiva (cfr. ACOG COMMITTEE ON GENETICS, *Opinion no. 545: Noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy*, December 2012, <https://public.health.oregon.gov/DiseasesConditions/GeneticConditions/Documents/ACOGNIPTCommitteeOpinion.pdf> Lo stesso dicasi per il Regno Unito (cfr. le raccomandazioni della NATIONAL SCREENING COMMITTEE, *NHS Fetal anomaly screening programme (FASP)*, June 2015, [https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment\\_data/file/456654/FASP\\_programme\\_handbook\\_A](https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/456654/FASP_programme_handbook_A)

ovviamente difficile per una donna rifiutare di sottoporvisi, pena l'essere considerata irresponsabile o irrazionale:

Quando l'interesse della società è tutto concentrato su una nuova opzione, come ad esempio lo *screening prenatale*, altre possibilità potrebbero diventare più difficili da scegliere, oppure silenziosamente scomparire. In altre parole, una volta che le donne esercitano la loro capacità di scegliere di utilizzare lo *screening prenatale*, potrebbero perdere la loro capacità di *non sceglierlo*<sup>17</sup>.

La responsabilità morale, infatti, è sempre chiamata in causa nella scelta, sia che si opti per sottoporsi alla diagnosi prenatale e ricorrere all'eventuale aborto di un feto malato, sia che si prenda la decisione di rifiutarla o di non abortire. E la responsabilità coinvolge non solo il livello personale, bensì anche quello sociale, in quanto ogni persona vive all'interno di un contesto sociale e le sue scelte, in ambiti come questo, hanno certamente una ricaduta su di esso. Scegliere, ad esempio, di non abortire, significa accollare anche alla società un costo per la cura di un individuo malato. E tutte queste considerazioni possono certamente costituire una pressione nella decisione di una donna o di una coppia nell'ambito delle cure prenatali quando, ad esempio, nell'offrire la possibilità di accedere a un test genetico, si fa leva sul fatto che questo permetterà di fare, appunto, delle scelte "responsabili". Ciò significa ammettere implicitamente che una scelta responsabile consiste nel prevenire il rischio di un costo privato e sociale non necessario. Le due opzioni – abortire o meno – non hanno pertanto uguale peso e, di conseguenza, non vi è, di fatto, un'autentica, reale promozione dell'autonomia riproduttiva<sup>18</sup>. La visione dominante della disabilità e dell'aborto che si è imposta in molte società può, così, far ritenere sbagliato a una donna mettere al mondo un figlio disabile, o destare in lei una seria preoccupazione e un'ansia soprattutto per la diffusa intolleranza nei confronti dell'imperfezione:

Se c'è qualcosa che non va con il bambino ... noi non dovremmo avere il bambino ... È abbastanza difficile farlo nel mondo così come è.

Lo trovo un po' spaventoso. È quasi come se noi stessimo giocando con la natura, e...noi vogliamo una popolazione perfetta<sup>19</sup>.

---

ugust\_2015.pdf; HILL *et al* (2012), *Women's and health* cit., 905. Cfr. anche CARROLL *et al.* (2000), *Women's experience* cit., 618.

<sup>17</sup> SEAVILLEKLEIN V. (2009), *Challenging the rhetoric of choice in prenatal screening*, in "Bioethics", 23(1), 68-77: 74.

<sup>18</sup> HILDT (2002), *Autonomy and freedom* cit., 69-70.

<sup>19</sup> CARROLL *et al.* (2000), *Women's experience* cit., 616.

I valori e le credenze personali sono un altro fattore che determina la decisione delle donne di consentire o meno di sottoporsi a un'indagine prenatale, come anche le eventuali successive scelte che si troveranno a dover operare a seguito di un eventuale risultato positivo della stessa. Diversi studi dimostrano che di fronte all'offerta di eseguire un test prenatale, alcune donne accettano senza indugio, volendo ottenere il maggior numero di informazioni possibili circa la salute del loro bambino, mentre altre – sostenute, ad esempio, da motivazioni religiose che le portano a scegliere comunque di difendere la vita, sempre e a ogni costo – preferiscono declinarla, lasciando che la natura faccia il proprio corso. Del resto, di fronte all'ambivalenza delle opzioni che presentano le nuove tecnologie, anche scegliere di non scegliere può essere una risposta “attiva” ai dilemmi che possono presentarsi, una soluzione al cosiddetto “rischio morale”, una strategia di genitorialità responsabile<sup>20</sup>.

Anche l'esperienza personale che una donna ha avuto con bambini disabili influenza certamente il processo decisionale, a volte favorendo l'accoglienza dell'offerta dello *screening*, altre volte pregiudicandola: qualcuna crede di essere in grado di gestire un figlio malato, qualcun'altra si ritiene incapace, altre ancora ritengono di avere bisogno di tempo per prepararsi psicologicamente ad accogliere un bambino che abbia speciali necessità<sup>21</sup>.

Va infine considerato che pure il linguaggio ha una sua forza persuasiva in termini di scelta se si pensa che, parlando di *screening* prenatale, si utilizzano termini quali “anomalie”, “disabilità”, “rischi”, “difetti” che creano immediatamente un immaginario negativo che si è portati naturalmente a rifiutare. Il linguaggio può anche diventare ingannevole allorché, ad esempio, ci si riferisce allo *screening* come a “un modo per essere sicuri che il vostro bambino sarà sano”. Così, i test prenatali vengono visti quale garanzia di salute del concepito piuttosto che – come in realtà sono – degli strumenti atti a rilevare il rischio di determinate patologie dello stesso.

Secondo Abby Lippman, anche l'etichetta di gravidanza “a rischio” mette la donna nelle condizioni psicologiche di sentirsi obbligata a sottoporsi allo *screening* per monitorare il suo stato. Ora, ogni gravidanza è, di per sé, a rischio fino al momento del parto compreso. Ma vi sono Paesi, come il Nord-America, dove ogni donna, per il solo fatto di essere gravida, viene automaticamente classificata come appartenente a un gruppo a rischio; di conseguenza, viene considerato irragionevole che essa declini l'offerta di sottoporsi a un test di *screening* se, per una serie di validi

---

<sup>20</sup> Cfr. KELLY S.E. (2009), *Choosing not to choose: reproductive responses of parents of children with genetic conditions or impairments*, in “Sociology of Health and Illness”, 31(1), 81-97.

<sup>21</sup> CARROLL *et al.* (2000), *Women's experience* cit., 616.

motivi (come, ad esempio, la giovane età, la non familiarità per patologie genetiche...), non lo ritiene necessario<sup>22</sup>.

Se teniamo presente questo quadro più globale, comprensivo di tutti i fattori contestuali che possono condizionare e inficiare una reale, libera capacità di scelta della donna in ambito riproduttivo, possiamo facilmente comprendere come lo *screening*, spesso, non venga percepito da lei come una *chance* a tutela della sua autonomia, quanto piuttosto come un dovere morale cui a fatica, o per nulla, riesce a sottrarsi. Da qui l'importanza di un adeguato *counseling* in grado di aiutare la donna a elaborare un processo decisionale che sia il più libero possibile.

#### **2.4. Questioni etiche inerenti l'autonomia**

Come si è visto precedentemente, lo scopo principale per cui un test prenatale dovrebbe essere offerto, è quello di favorire una scelta riproduttiva autonoma. Ma l'attuazione di questo scopo non è scevra da diverse problematiche di tipo etico.

Nell'analizzarle prenderò avvio dalla questione, più generale, del carico emotivo e psicologico connesso con la scelta di una donna di sottoporsi a un'indagine prenatale, per poi passare a descrivere, più specificamente, le problematiche etiche inerenti l'autonomia sollevate dai possibili sviluppi del NIPT, sia in relazione a quello che è considerato essere uno dei suoi punti di forza, ovvero la precocità di esecuzione, sia rispetto alle prospettive future di trattamento *in utero* del concepito, come anche alla maggiore o minore estensione del campo di indagine del test.

Un primo problema da prendere in considerazione in relazione all'autonomia riproduttiva, riguarda le implicazioni di tipo psicologico ed emotivo che scaturiscono dal ricorso alla diagnosi prenatale. È molto diffusa l'opinione secondo la quale la diagnosi prenatale si prefigge anche di offrire delle rassicurazioni ai futuri genitori circa il buon andamento e il buon esito della gravidanza. Se questo è vero per quanto riguarda le donne a rischio di avere un figlio affetto da una determinata patologia, in quanto nella maggior parte dei casi l'esito della diagnosi è negativo, forse lo è meno per le donne che non sono a rischio, eppure vengono sollecitate dal medico o dalla famiglia a sottoporsi a un'indagine diagnostica. Già il solo fatto di essere messa di fronte all'opzione di poter ricorrere a un test prenatale, adeguatamente informata dei possibili risultati e delle eventuali scelte che si profilano in caso di esito positivo del test per una determinata patologia,

---

<sup>22</sup> LIPPMAN (1991), *Prenatal Genetic* cit., 17, nota 62.

può generare infatti, nella donna, una certa ansia, e portarla a sentirsi gravata della responsabilità di accettare o rifiutare tale offerta. Il peso della responsabilità di questa decisione può, poi, andare eventualmente ad aggiungersi a quello ulteriore relativo alla scelta di continuare o interrompere la gravidanza di un feto affetto<sup>23</sup>. Dobbiamo, invece, rilevare che molti studi dimostrano che il bisogno di assicurazione nelle donne è un *bisogno indotto* e che, anzi, lo stesso concetto di assicurazione viene spesso utilizzato solo al fine di promuovere e giustificare il ricorso alla diagnosi prenatale. La assicurazione, poi, è comunque sempre limitata, in quanto la maggior parte delle malattie si manifesta solo dopo la nascita. Contrariamente a quanto generalmente si afferma circa la capacità assicurante della diagnosi prenatale, un'analisi della realtà dimostra che essa può indurre molte più ansie di quante non ne riesca a dissipare in seguito al risultato del test, ansie che sono causate dal tempo di attesa dei risultati, dall'incertezza circa gli stessi e dai possibili rischi connessi, ad esempio, a un esame di tipo invasivo utile a confermare l'esito di un test di *screening*<sup>24</sup>.

Passando a considerare, più specificamente, il NIPT, sono diverse le questioni etiche da affrontare in riferimento all'autonomia della scelta riproduttiva. La versatilità di questo test solleva, innanzitutto, un importante interrogativo: i numerosi ambiti di applicazione e le sempre ulteriori possibilità da esso offerte, garantiscono davvero un passaggio *from chance to choice*<sup>25</sup> o non innescano, invece, di fatto, un complicato, estenuante processo *from choice to choice*, che aggrava il carico psicologico e morale di chi vi si sottopone?

Nel tentare di rispondere a questa domanda, cominciamo col prendere in esame uno dei suoi punti di forza, ovvero la precocità di effettuazione nel corso della gravidanza che, secondo i suoi sostenitori, significa una più rapida scomparsa dell'ansia materna, un più precoce attaccamento

---

<sup>23</sup> DE JONG A. (2013), *Prenatal screening à la carte? Ethical reflection on the scope of testing for foetal anomalies*, Ridderprint BV, Ridderkerk, the Netherlands, 13. A tal proposito, è interessante quanto appare in uno studio condotto tra settembre 2013 e gennaio 2014 su donne aventi un'età compresa fra i 18 e i 45 anni, che avevano ricevuto, nei due anni precedenti, cure prenatali al Cleveland Clinic Women's Health Institute, circa la loro percezione dei rischi e dei benefici del NIPT e le loro preferenze per arrivare a un processo decisionale informato sull'uso dello stesso. Le partecipanti hanno affermato che sottoporsi a qualsiasi test di *screening* prenatale è, in ogni caso, un'esperienza emotivamente e psicologicamente stressante e che lo stress e l'ansia non vengono meno neppure di fronte alla comprovata accuratezza del NIPT. Queste emozioni sono legate al sapere di potersi trovare a decidere se sottoporsi o meno a un test diagnostico di conferma, al doversi preparare ad accogliere un bambino con una condizione genetica potenzialmente seria, o a considerare la decisione di interrompere una gravidanza. Il risultato è che gli aspetti unici e interessanti del NIPT, di fatto, non semplificano il processo decisionale, né riducono la necessità di un sostegno alle donne affinché possano fare delle scelte in linea con i loro bisogni e le loro preferenze (cfr. FARRELL *et al.* (2015), *Balancing Risks* cit., 47-48). Dunque, anche se il NIPT non comporta rischi dal punto di vista fisico, permangono i rischi emotivi.

<sup>24</sup> GAMBINO (2003), *Diagnosi prenatale* cit., 80-81.

<sup>25</sup> Prendo a prestito questa espressione dal titolo di uno dei testi più citati in materia di test genetici prenatali: BUCHANAN A. *et al.* (2000), *From Chance to Choice. Genetics and Justice*, Cambridge University Press, Cambridge.

materno-fetale e, soprattutto, la possibilità di un tempo più lungo a disposizione per poter prendere una decisione nel caso si riscontri una patologia del feto. L'importanza della precocità di effettuazione di un test prenatale è messa, ad esempio, in evidenza in un articolo pubblicato sulla rivista *Canadian Family Physician* che riporta i risultati di uno studio condotto su donne che si sono sottoposte a *screening* del siero materno. Questi risultati dimostrano che le donne desiderano avere informazioni sullo stato di salute del bambino che attendono il più presto possibile, preferibilmente alla prima o alla seconda visita prenatale, in modo da poter avere il tempo di ottenere, eventualmente, attraverso altri esami, ulteriori informazioni, di parlare con la famiglia e con gli amici e, in ultimo, di riuscire a fare una scelta consapevole<sup>26</sup>. Come già accennato in precedenza, secondo diversi autori che fanno propria la visione gradualista sullo statuto morale dell'embrione<sup>27</sup>, la scelta di interrompere la gravidanza al suo inizio può essere emotivamente e moralmente meno gravosa che nel prosieguo della stessa e, pertanto, secondo gli stessi, la precocità del NIPT è senz'altro un fattore che contribuisce a promuovere l'autonomia riproduttiva. Tale considerazione non viene, ovviamente, appoggiata da chi, invece, sostiene la pienezza dello statuto morale dell'embrione fin dal momento del suo concepimento. Ma una riflessione più globale, ci porta, invece, a considerare che la precocità di effettuazione del NIPT e i tempi brevi richiesti per il suo esito, sono un'arma a doppio taglio perché mentre, da un lato, certamente favoriscono l'autonomia riproduttiva, nel senso che permettono a una coppia di avere più tempo per prendere una decisione, dall'altro possono minarla, aggravando l'onere della scelta e della responsabilità. Si deve infatti tenere presente che il tasso di aborti spontanei entro le prime 12 settimane di gravidanza è del 20%, e che essi sono costituiti per lo più da feti con anomalie cromosomiche. Così, un NIPT effettuato, ad esempio, alla decima settimana di gravidanza, può evidenziare la presenza di un feto affetto che si dovrà decidere se abortire o meno, quando questo sarebbe stato comunque abortito spontaneamente con l'avanzare della gestazione, senza il peso morale di una decisione. Questo ha una rilevanza in termini di aggravio psicologico e morale per la donna: mentre, infatti, con l'interruzione di gravidanza lei *sceglie* di perdere il bambino, nell'aborto spontaneo *subisce* la perdita dello stesso<sup>28</sup>.

---

<sup>26</sup> CARROLL *et al.* (2000), *Women's experience* cit., 617.

<sup>27</sup> Cfr. VANSTONE *et al.* (2014), *Non-Invasive Prenatal* cit., 517; DE JONG, DE WERT (2015), *Prenatal Screening* cit., 48.

<sup>28</sup> DEANS, NEWSON (2012), *Ethical considerations* cit., 616; DE JONG (2013), *Prenatal screening* cit., 59-60.

Ma il carico psicologico ed emotivo si configura ancora più gravoso in una visione prospettica che consideri lo sviluppo del test in oggetto. In un suo articolo<sup>29</sup>, Diana Bianchi ha prefigurato un futuro scenario nel quale un NIPT ad ampio spettro permetterà allo *screening* prenatale di trasformarsi in “medicina fetale personalizzata”, capace di trattare *in utero* malattie attualmente non curabili<sup>30</sup>. Come già accennato, ciò significherà, per le donne o per le coppie, una terza possibilità di scelta rispetto alle due attuali (portare avanti la gravidanza o interromperla), consistente nel trattare da subito il bambino per la sua malattia. Ma uno scenario nel quale lo *screening* prenatale, oltre a favorire una scelta riproduttiva autonoma, apre anche alla possibilità della terapia fetale, richiederà di tenere in considerazione diversi aspetti tra cui, ad esempio, la salvaguardia dell'autonomia della donna di decidere rispetto alla possibilità di interventi invasivi sul proprio corpo e su quelli del suo futuro bambino, gli interessi del concepito, il calcolo di costi e benefici di trattamenti che, almeno in una prima fase, saranno allo stadio sperimentale. Il rischio che si ravvisa in questa terza possibile opzione del trattamento *in utero* del concepito è relativo al fatto che il senso di responsabilità genitoriale, che si rende manifesto nel prendersi cura del proprio bambino, potrebbe molto facilmente trasformarsi in un obbligo legale per la donna sia di sottoporsi allo *screening* prenatale che di essere informata di tutti i possibili risultati che da essa si ottengono, obbligo sostenuto, per ragioni economiche, sia dalla politica che, in alcuni Paesi, dalle assicurazioni sanitarie<sup>31</sup>. Si rende dunque necessaria una riflessione etica preventiva sulla responsabilità genitoriale e professionale al fine di contribuire allo sviluppo di una struttura morale adeguata capace di far fronte a queste nuove sfide.

L'estensione di analisi del NIPT rappresenta un'altra questione su cui indagare in relazione alla tutela dell'autonomia riproduttiva. In termini generali, la scelta, fatta da medici e genetisti, del ventaglio di patologie diagnosticabili con un test, ha un significato etico e sociale molto importante in quanto, innanzitutto, contribuisce in modo incisivo all'evoluzione del concetto di qualità della vita che alimenta il dibattito etico e guida le politiche sanitarie. Inoltre, essa determina, di fatto, gli standard di normalità e anormalità rispetto ai quali il feto verrà confrontato, come anche quali

---

<sup>29</sup> BIANCHI D.W. (2012), *From prenatal genomic diagnosis to fetal personalized medicine: progress and challenges*, in “Nature medicine”, 18(7), 1041-1051.

<sup>30</sup> L'espressione “medicina fetale personalizzata”, coniata dalla prof.ssa Bianchi, è stata contestata da alcuni, secondo i quali essa suggerisce erroneamente un legame con la visione che considera il feto come avente lo statuto morale di persona. Tali autori sostengono, invece, che l'obiettivo primario della prevenzione e del trattamento *in utero* non sia il feto come tale, quanto piuttosto il futuro bambino e che, quindi, sia meglio parlare di “medicina prenatale personalizzata” (cfr. DE JONG, DE WERT (2015), *Prenatal Screening* cit., 54).

<sup>31</sup> SIERAWSKA (2015), *Prenatal diagnosis* cit., 280.

patologie saranno socialmente marginalizzate. Infine, va tenuto presente che l'offerta di una determinata tipologia di *screening* non risulta mai moralmente neutra, proprio perché influenza fortemente l'autonomia riproduttiva: infatti, un ventaglio più ampio di risultati, da un lato incrementa il numero dei fattori di rischio e delle donne che rientrano in un gruppo a rischio (con una conseguente sempre maggiore "categorizzazione sociale" delle stesse), dall'altro, andando a ricercare un maggior numero di anomalie, apre anche a una maggiore probabilità di considerare, quale scelta ragionevole, il ricorso all'aborto nel caso venga riscontrata una patologia in essere o solo probabile<sup>32</sup>; un ventaglio più stretto, invece, diminuisce la portata informativa e, quindi, anche la possibilità di scelta.

Come si può facilmente comprendere da quanto fin qui esposto, le questioni etiche inerenti l'autonomia riproduttiva sono molteplici e, per lo più, difficilmente o per nulla risolvibili, in quanto si trovano spesso a confliggere con diversi valori e principi che chiedono di essere altrettanto tutelati. Risulta però chiaro che il dibattito su tali questioni deve essere condotto di pari passo con la domanda sulle ragioni per le quali una donna dovrebbe sottoporsi allo *screening* prenatale. Senza questa esplicita ricerca motivazionale, proporre delle soluzioni eticamente accettabili rispetto alle possibili modalità di offerta del NIPT, risulta del tutto impossibile.

#### **2.4.1. Il consenso informato**

Il valore dell'autonomia in campo sanitario è garantito dalla teoria e dalla pratica del consenso informato. L'interpretazione classica del consenso informato prevede che, perché sia possibile prendere una decisione consapevole, l'informazione fornita debba essere adeguata e comprensiva sia dei rischi che dei benefici che ogni opzione decisionale comporta. Ma diverse insidie possono intaccare questa pratica che, invece, a livello teorico, appare semplice da attuarsi e ormai di *routine*, sollevando importanti problematiche di tipo etico. E questo vale anche per lo *screening* prenatale, dove numerosi studi dimostrano che, nella stragrande maggioranza dei casi, non si riesce a ottenere un consenso informato che sia davvero tale, e questo per diverse ragioni che ora vado a considerare.

---

<sup>32</sup> ELIAS S., ANNAS G.J. (1994), *Generic Consent for Genetic Screening*, in "New England Journal of Medicine", 330(22), 1611-1613: 1613.

Innanzitutto c'è un problema a livello informativo, che riguarda sia le informazioni che vengono date o sottaciute dai medici, sia la capacità di comprensione delle donne rispetto a quanto viene loro comunicato. Questo, si è visto, vale sia per le donne che decidono di sottoporsi a un test, sia per quelle che lo rifiutano, e indipendentemente dal livello di istruzione<sup>33</sup>. Se la decisione di sottoporsi o meno a un test per la diagnosi di anomalie fetali è percepita come scelta autonoma dalla maggior parte delle donne, spesso, però, esse dichiarano di non capire fino in fondo né le ragioni per cui dovrebbero farlo, né quali saranno o potranno essere le conseguenze. In secondo luogo, non sanno quasi mai nulla, o sanno comunque molto poco, riguardo le patologie che vengono ricercate. Inoltre, non conoscono la differenza fra un test di *screening* e un test diagnostico, e non capiscono il reale significato di espressioni quali “risultato positivo” e “risultato negativo”. Forse può contribuire alla mancata comprensione delle informazioni anche il fatto che queste vengano fornite loro in termini probabilistici. Ad esempio, quando alle donne viene detto che hanno un rischio aumentato di avere un bambino con sindrome di Down, alcune di loro capiscono che *certamente* avranno un bambino malato, oppure che hanno un 50% di probabilità che sia tale<sup>34</sup>. Molte donne, poi, credono che sottoporsi a un test prenatale sia obbligatorio, per cui non si pongono nemmeno il problema di poterlo eventualmente rifiutare. Tutto questo, evidentemente, mina la volontarietà e non garantisce un reale esercizio della loro autonomia in ambito riproduttivo.

Un secondo fattore che può inficiare l'autenticità del consenso informato è quello della persuasione, ossia della grande influenza che possono esercitare sul processo decisionale sia il personale sanitario sia, perfino, gli opuscoli informativi, quando si dimostrano a favore dello *screening* prenatale. Una certa pressione nell'essere indirizzate verso determinati esami proposti, viene percepita dalla donna sia quando le informazioni sono trasmesse minimizzando i rischi dell'intervento, sia quando vengono enfatizzati i danni che potrebbero derivare dalla sua mancata esecuzione. Tale comportamento, si legge nelle *Linee guida nazionali sulla gravidanza fisiologica*, «esita in un rinforzo della nozione di scelta giusta e sbagliata, a discapito del concetto di scelta informata»<sup>35</sup>.

Ma la difficoltà di comunicare su argomenti complessi, come la genetica medica e il concetto di rischio, non è il solo ostacolo alla realizzazione di una scelta informata. Come

---

<sup>33</sup> CARROLL *et al.* (2000), *Women's experience* cit., 615.617; cfr. anche ALLYSE M. *et al.* (2014), *Attitudes Towards Non-Invasive Prenatal Testing for Aneuploidy Among US Adults of Reproductive Age*, in “Journal of Perinatology”, 34(6), 429-434.

<sup>34</sup> Cfr. SEAVILLEKLEIN V. (2009), *Challenging the rhetoric* cit., 70.

<sup>35</sup> Cfr. SISTEMA NAZIONALE PER LE LINEE GUIDA, *Linee guida* cit., 31-32.

dimostrano alcuni studi<sup>36</sup>, un ruolo fondamentale viene svolto dal *diverso significato* che medici e donne attribuiscono ai test e alla consulenza genetica. Le informazioni fornite dai medici sarebbero, infatti, modellate sui loro obiettivi, valori e preferenze, e il loro principale interesse sembrerebbe essere quello di identificare e controllare gli aspetti fisiopatologici, enfatizzando informazioni che non sembrano però rilevanti per supportare una scelta informata. Le donne, invece, sarebbero maggiormente orientate a un significato fortemente legato al contesto specifico, ancorato cioè alle proprie esperienze di vita e al proprio ambiente socio-culturale.

Riguardo poi alle preferenze accordate a un test piuttosto che a un altro, e alla conseguente scelta dello stesso, va tenuto presente che i professionisti sanitari e le donne danno un peso differente a caratteristiche diverse del test: mentre i primi operano una scelta sulla base della precocità e della più elevata accuratezza (per cui preferiscono offrire un test preciso, anche se con un minimo rischio di aborto), per le seconde, la caratteristica, quasi unica, che determina la loro decisione, è il rischio nullo di aborto, per cui sono disposte ad accettare di sottoporsi a un test che richiede tempi più lunghi per l'esito e che abbia una minore precisione, se esso però garantisce che non vi sia alcun rischio di perdere il bambino. Donne che, invece, hanno già avuto esperienza di un risultato avverso in una gravidanza precedente, o che hanno un'età  $\geq 35$  anni, preferiscono scegliere, fra i test, quello con la più elevata *detection rate*, a differenza di donne più giovani che optano per il test che ha il tasso più basso possibile di falsi positivi<sup>37</sup>.

Per tentare di superare questo problema comunicativo e informativo, le *Linee guida sulla gravidanza fisiologica* suggeriscono di orientarsi verso un modello di *shared decision making* tra sanitari e donne in gravidanza. Tale modello dovrebbe includere la possibilità che le informazioni fornite siano discusse alla luce delle preferenze e dei valori della donna, per arrivare alla “migliore” decisione per quella particolare situazione<sup>38</sup>.

Passando a considerare più specificamente il NIPT, una questione sostanzialmente assente nella letteratura bioetica, è quella sollevata da Nancy Press e Carol Browner riguardo l'opportunità o meno di richiedere per esso un consenso informato, essendo un test non invasivo. Per cercare di dirimere questa questione, dicono le autrici, è certamente necessario partire, ancora una volta, da

---

<sup>36</sup> STAPLETON H. *et al.* (2002), *Qualitative study of evidence based leaflets in maternity care*, in “British Medical Journal”, 324(7338), 639; JAKES A.M. *et al.* (2004), *People who influence women's decisions and preferred sources of information about prenatal testing for birth defects*, in “Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology”, 44(3), 233-238; HUNT L.M *et al.* (2005), *The routine and the traumatic in prenatal genetic diagnosis: does clinical information inform patient decision-making?*, in “Patient Education and Counseling”, 56(3), 302-312.

<sup>37</sup> HILL *et al.* (2012), *Women's and health* cit., 908.910-911.

<sup>38</sup> Cfr. SISTEMA NAZIONALE PER LE LINEE GUIDA, *Linee guida* cit., 31-32.

una ricerca motivazionale. Gli interrogativi che dovremmo, cioè, innanzitutto porci, sono i seguenti: perché, per effettuare questo tipo di esame, dovrebbe essere necessario un preventivo consenso informato? E perché dovremmo ragionare sulla modalità più adatta in cui richiederlo, quando il NIPT non comporta alcun rischio per le pazienti dal punto di vista fisico<sup>39</sup>? Infatti, mentre pare moralmente obbligatorio richiedere la sottoscrizione di un modulo di consenso informato quando una donna si sottopone a un test invasivo che comporta un certo rischio fisico procedurale, non è immediatamente comprensibile perché si dovrebbe fare lo stesso per un test sicuro. Secondo Press e Browner, la ragione principale può essere rinvenuta nel fatto che, comunque, il NIPT espone una donna a un rischio morale relativo all'eventuale decisione di portare avanti o interrompere la gravidanza di un feto affetto.

Ma ci sono anche delle ragioni "sociali", ovvero il fatto che quando, a seguito del risultato positivo di un test, la maggior parte delle donne sceglie di abortire, questo può progressivamente portare alla diffusione di una mentalità eugenetica.

Infine, secondo queste autrici, va sicuramente tenuta presente la paura di un tacito "pericolo legale", ovvero delle rivendicazioni che possono venir fatte a un medico che non abbia proposto il test a una donna in gravidanza, qualora quest'ultima si trovasse a dare alla luce un bambino malato.

Queste tre ragioni paiono essere quelle più sostanziali per sostenere la necessità di richiedere un adeguato consenso informato anche per un test prenatale non invasivo qual è il NIPT.

Un'altra questione etica inerente il consenso informato per il NIPT, è quella relativa ai cosiddetti "risultati accidentali". Essa scaturisce dalla possibilità che il NIPT diventi un test ad ampio spettro e non più, come è ora, indirizzato a rilevare solo un insieme specifico di condizioni (ad esempio, le trisomie 13, 18 e 21). Ciò potrebbe comportare, appunto, di ottenere ulteriori informazioni rispetto a quelle volutamente ricercate come, ad esempio, la presenza, nel genoma fetale, di altre anomalie cromosomiche, inserzioni e delezioni, o mutazioni geniche che possono essere indicative, ad esempio, di una predisposizione a malattie a insorgenza tardiva, come il cancro al seno o all'utero, la schizofrenia, la Corea di Huntington, eccetera. Ricercare e trasmettere queste informazioni è considerato di norma eticamente inaccettabile perché ciò avrebbe senso solo allo scopo di concedere alla donna la possibilità di abortire un feto che si ammalerà (forse) molti anni dopo, che nonostante la sua malattia potrà magari vivere in modo sereno e dignitoso e che, auspicabilmente, potrà trarre giovamento da qualche cura messa a punto nel frattempo. Inoltre, non si evidenzia nemmeno alcun beneficio per il futuro bambino, né dal punto di vista dei suoi diritti

---

<sup>39</sup> PRESS N., BROWNER C.H. (1995), *Risk, Autonomy, and Responsibility: Informed Consent for Prenatal Testing*, in "Hastings Center Report", 25(3), S9-S12.

(come si dirà successivamente), né dal punto di vista medico in quanto, comunque, non potrà essere trattato appena nato o nella prima infanzia<sup>40</sup>.

Rispetto alla possibilità che con un NIPT di seconda generazione vengano rilevati dei risultati accidentali, è pertanto ampiamente condivisa la convinzione che dovrebbe essere garantito alla donna o ai genitori il cosiddetto “diritto di non sapere” (di cui, data l’ampiezza e l’importanza del tema, si tratterà nel prossimo paragrafo). A tal fine, come parte delle informazioni pre-test, si dovrebbe allora necessariamente mettere a conoscenza la donna o la coppia dell’eventualità di arrivare a scoprire delle informazioni sul feto che non si stanno ricercando, come anche renderla consapevole delle implicazioni che questo potrebbe comportare in termini di scelta. Inoltre, non ci si dovrebbe esimere dal richiedere la sottoscrizione di un modulo di consenso informato nel quale venga data l’opportunità di indicare gli specifici esiti riguardo ai quali non si vuole essere informati<sup>41</sup>. Ora, se tutto ciò è idealmente valido, dobbiamo però ammettere che proprio la tendenza verso un numero crescente di *target* del test, rende il principio del consenso informato, di fatto, sempre più inapplicabile alla realtà: non pare, infatti, realistico che si possano fornire dettagliate informazioni su tutti i possibili esiti, anche accidentali, del test prima che questo venga effettuato perché, prevedibilmente, il sovraccarico informativo genererà ansie che non aiuteranno affatto a compiere una scelta autonoma. Come conseguenza della quantità, della complessità e della diversità delle informazioni che si potranno ottenere con il NIPT, risulta pertanto impraticabile arrivare a produrre un modulo di consenso specifico e dettagliato.

Da quanto fin qui emerso, appare chiaro che la nozione e la forma tradizionali del consenso informato devono essere riviste alla luce dei nuovi sviluppi della genetica. Si sta tentando di superare questo problema cercando un approccio alternativo che, da una parte, eviti l’inutile e dannoso sovraccarico di informazioni, e dall’altra metta in grado, al tempo stesso, i soggetti interessati di prendere una decisione che sia ugualmente bene informata. A tal fine, sono attualmente considerati come modelli alternativi un “consenso generico” oppure l’utilizzo di filtri per ridurre al minimo i risultati che possono apparire non chiari o, altrimenti, difficili da gestire.

Per quanto riguarda il consenso generico, esso dovrebbe focalizzarsi solo su informazioni di base, facilmente comprensibili, fornite nel *counseling* pre-test secondo categorie generali o tipi di risultati, differenziati in base alle loro implicazioni sulla salute e sul benessere del futuro bambino.

---

<sup>40</sup> Cfr. STEINBOCK (2007), *Prenatal testing* cit., 39.

<sup>41</sup> Cfr. SEAVILLEKLEIN (2009), *Challenging the rhetoric* cit., 69-71; DONDORP *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 6.

Informazioni molto più dettagliate su specifiche condizioni verrebbero invece fornite eventualmente in un secondo momento, dopo essere state effettivamente rilevate.

Un modello di consenso generico che è stato proposto, ad esempio, per i test *genome-wide*, prevede che nel modulo da sottoscrivere vengano espressamente indicati i risultati di cui si vuole essere messi a conoscenza e quelli che si preferisce ignorare, sulla base di domande generali a scelta multipla<sup>42</sup>. Ma un modello di questo tipo solleva, dal punto di vista etico, alcune perplessità: quanto davvero “informato” sarebbe un consenso del tutto generico?<sup>43</sup>. E, inoltre, domande troppo generali non rischiano di non far cogliere gli obiettivi reali, specifici del test e di non dare al paziente delle informazioni preziose perché possa operare una scelta libera e consapevole?

Ma c'è un secondo problema che il modello di consenso generico solleva. Poiché, infatti, ci saranno sicuramente alcune donne che desiderano avere informazioni più specifiche e approfondite sulla base delle quali poter decidere se sottoporsi o meno a un test di *screening*, un modello di consenso generico che intenda garantire realmente il rispetto dell'autonomia delle pazienti, dovrebbe prevedere di essere anche differenziato. Nel voler raggiungere questo fine, è pertanto essenziale che vi sia una certa flessibilità e si rimanga aperti e disponibili alla richiesta delle donne di ottenere tutte le informazioni supplementari di cui necessitano per poter maturare una decisione realmente autonoma e informata. Secondo alcuni autori, si tratterebbe allora di arrivare a formulare una sorta di consenso generico “personalizzato”, che tenga conto delle esigenze di tutte per la migliore scelta possibile<sup>44</sup>. Ora, se ciò, idealmente, potrebbe sembrare un buon risultato, nella pratica clinica pare assai arduo riuscire ad adottare un modello di consenso generico personalizzato, considerato che nella maggior parte dei casi le pazienti si affidano alle indicazioni del medico e raramente leggono tutti i contenuti informativi presenti nei moduli che vengono loro sottoposti per la sottoscrizione. E, anche quando li leggono, in realtà, come si è detto, poche volte capiscono il linguaggio che viene utilizzato. Infine, anche dal punto di vista strettamente pratico, pare assai arduo arrivare a produrre dei moduli che risultino davvero incontrare le esigenze di tutte le donne.

Per tutte le ragioni addotte, dunque, fra le due alternative presentate, la proposta di un modello di consenso informato che utilizzi dei filtri per ridurre al minimo i risultati accidentali o non chiari pare essere quella più ragionevole e più facilmente applicabile.

---

<sup>42</sup> DONDORP W., DE WERT G. (2013), *The 'thousand-dollar genome': an ethical exploration*, in “European Journal of Human Genetics”, 21(Suppl.1), S6-S26: S11.

<sup>43</sup> Cfr. DONDORP *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal cit.*, 7; DE JONG, DE WERT (2015), *Prenatal Screening cit.*, 52.

<sup>44</sup> Cfr. ELIAS, ANNAS (1994), *Generic Consent cit.*; DE JONG (2013), *Prenatal screening cit.*, 131.

## 2.4.2. Il diritto di non sapere

Con la svolta, avvenuta nel secolo scorso in medicina, dall'approccio paternalistico a quello di alleanza terapeutica fra medico e paziente e con la conseguente affermazione del rispetto per l'autonomia del paziente<sup>45</sup>, si è imposta la convinzione che una persona è tanto più autonoma quanto più può sapere e, conseguentemente, scegliere. Il diritto di sapere, quale fondamentale principio etico e legale, è il diritto di una persona a essere informata sui rischi e sui benefici di un determinato trattamento o intervento, sulla base dei quali poter scegliere di consentire o meno all'effettuazione dello stesso. La relazione che è stata, nel tempo, stabilita fra una maggiore informazione e una conseguente maggiore autonomia, ha fatto sì che, lentamente e subdolamente, il diritto di sapere sia diventato quasi un dovere di sapere, per cui sostenere un alternativo diritto di non sapere viene giudicato da alcuni irrazionale e retrogrado, sebbene esso sia ormai riconosciuto in molti documenti nazionali e internazionali di varia natura e forza giuridica. La salvaguardia di tale diritto risulta essere conseguenza proprio di un'affermata autonomia: si tratterebbe, in fondo, sempre di una scelta morale consapevole che si esplicita nel rifiuto informato a conoscere determinati risultati, assumendosene le relative conseguenze<sup>46</sup>.

All'interno del dibattito bioetico, la questione sul diritto di non sapere è molto controversa. Tale diritto è stato, infatti, criticato a livello teoretico, ritenendolo in contraddizione con il principio di autonomia, con il dovere del medico di informare i pazienti e con la solidarietà verso i propri familiari. Secondo una lunga e oramai ben consolidata tradizione filosofica, la conoscenza è sempre un bene in sé<sup>47</sup>. Ne consegue che un diritto a rimanere nell'ignoranza appare come una contraddizione, come un qualcosa di irrazionale e, addirittura, di incompatibile con la nozione stessa di diritto<sup>48</sup>.

---

<sup>45</sup> Cfr. BEAUCHAMP T., CHILDRESS J. (1979, 1983<sup>2</sup>, 1989<sup>3</sup>, 1994<sup>4</sup>, 2001<sup>5</sup>), *Principles of Biomedical Ethics*, Oxford University Press, Oxford; tr. it. della IV ed. di A. Buonazia, *Principi di etica biomedica*, Le Lettere, Firenze (1999<sup>4</sup>)

<sup>46</sup> Cfr. ANDORNO R. (2004), *The right not to know: an autonomy based approach*, in "Journal of Medical Ethics", 30(5), 435-440. In questo articolo, Andorno afferma esplicitamente di fare riferimento ai test genetici sugli adulti. Tuttavia mi pare che le sue riflessioni siano applicabili, su un piano generale, anche ai test prenatali. Cfr. anche DEANS Z., NEWSON A.J. (2011), *Should Non-Invasiveness Change Informed Consent Procedures for Prenatal Diagnosis?*, in "Health Care Analysis", 19(2), 122-132: 129.

<sup>47</sup> Secondo Aristotele, «tutti gli uomini per natura desiderano conoscere» e questo desiderio è una delle caratteristiche che distingue l'uomo dagli altri animali. I filosofi illuministi hanno considerato anche il progresso umano in diretto collegamento con un crescente accesso alla conoscenza. Il motto dell'Illuminismo è, infatti, nelle parole di Kant «Sapere aude!»: ANDORNO (2004), *The right cit.*, 436.

<sup>48</sup> *Ibid.*

Per illustrare le due diverse posizioni assunte all'interno del dibattito bioetico, riporterò di seguito la riflessione di alcuni autori, i quali trattano la questione del diritto al caso epistemico per lo più in riferimento ai test genetici sugli adulti. Quanto da loro argomentato, mi pare però sia applicabile, su un piano generale, anche ai test genetici prenatali.

Sul fronte degli oppositori del diritto di non sapere, John Harris e Kirsty Keywood<sup>49</sup> hanno sostenuto che non si può affermare un diritto esclusivo di non sapere *prima facie* di qualcuno a scapito dei diritti di altri soggetti che con lui sono in qualche modo in relazione. Anche quando viene invocato il diritto di autonomia, una corretta comprensione della distinzione fra le rivendicazioni di libertà e quelle di autonomia, dimostra che il principio di autonomia favorisce, nella maggior parte dei casi, la comunicazione piuttosto che il silenzio sulle informazioni. Così, se il medico comunica a un paziente, contro la sua volontà, delle informazioni attendibili che riguardano lui o una sua particolare condizione, e che appaiono essere rilevanti al fine delle decisioni che il paziente deve prendere, può violare, così facendo, la sua libertà, ma non viola certamente la sua autonomia, in quanto le informazioni fornite gli sono necessarie per un processo decisionale autonomo. Ne consegue, secondo questi autori, che il diritto di non sapere non può essere giustificato sulla base dei diritti di autonomia. Esso potrebbe essere basato su una semplice affermazione di un diritto alla libertà, dove la libertà include il diritto di prendere decisioni libere ma non autonome, oppure decisioni autonome ma che limitano l'autonomia<sup>50</sup>. Ma anche in questo caso, l'esercizio della libertà di uno deve confrontarsi con l'esercizio di una simile libertà per tutti.

Contrario all'affermazione di un "diritto di non sapere" è anche David Ost, il quale ritiene che rifiutare di ricevere delle informazioni sia qualcosa di irrazionale e che vi sia, invece, una responsabilità individuale insita nell'obbligo morale di essere informati, obbligo che si configura quale conseguenza diretta proprio del concetto di autonomia. L'autonomia presuppone la razionalità, per cui agire irrazionalmente costituisce una violazione dell'autonomia. Poiché rifiutare di essere informati è un atto irrazionale, tale rifiuto è una violazione del carattere obbligatorio

---

<sup>49</sup> HARRIS J., KEYWOOD K. (2001), *Ignorance, Information and Autonomy*, in "Theoretical medicine", 22(5), 415-436.

<sup>50</sup> Gli autori esemplificano questo concetto dicendo che se io scelgo di entrare in un ordine monastico o di aderire alle forze armate o entro nella polizia, accetto il fatto che le mie scelte saranno limitate dalla regola dell'ordine monastico o dalla disciplina del servizio in questione. Queste sono, in un certo senso, «restrizioni nell'autonomia completamente autonome» (*fully autonomous restrictions on autonomy*). Vengono definite "completamente autonome" perché anche se io sono d'accordo sul fatto di essere vincolato, sono ancora libero di scegliere di lasciare l'ordine monastico o di non eseguire un ordine dato dai superiori («If, as we suggest, the right to remain in ignorance cannot be justified by claims to autonomy, it might be based on a simple claim of a right to liberty where liberty includes the right to make free, but non-autonomous decisions or autonomous but autonomy-limiting, decisions»: *Ivi*, 426)

dell'autonomia, anche se riguarda se stessi. Rivendicare il diritto di non sapere come parte integrante del proprio diritto di autodeterminarsi è, pertanto, in sé contraddittorio<sup>51</sup>.

Riguardo, più specificamente, ai test genetici prenatali, Press e Browner sostengono che scegliere di non ricevere alcune informazioni significa non voler essere pienamente coinvolti in decisioni cruciali all'inizio della vita, decisioni che il ruolo genitoriale stesso comporta di prendere<sup>52</sup>.

Come vedremo nel prossimo capitolo, anche Savulescu e Kahane affermano quale responsabilità parentale ed espressione di una genitorialità virtuosa, il dovere morale di conoscere tutte le informazioni possibili sul futuro bambino, per mettere in atto tutte le misure (anche contrarie alla vita) che possano assicurargli la migliore vita possibile<sup>53</sup>.

Sul versante opposto, altri filosofi sostengono fortemente il diritto al caso epistemico proprio a partire da quello stesso principio di autonomia sulla base del quale esso viene negato.

Fra i sostenitori di tale diritto, vogliamo qui ricordare innanzitutto il filosofo Hans Jonas, il quale, già negli anni '70, aveva richiamato all'urgenza di riconoscere un nuovo "diritto morale", il diritto all'ignoranza del proprio futuro per poter difendere la libera costruzione e definizione del senso di sé, affermando che ciò che le nuove conoscenze e tecnologie biomediche mettono in questione è proprio il rispetto del «diritto di ogni vita umana a trovare la propria strada così che essa possa rimanere, ancora e sempre, una sorpresa per se stessa<sup>54</sup>». Per questo filosofo, il diritto all'ignoranza costituisce un imperativo etico per questo stadio nuovo di poteri a nostra disposizione, in quanto rappresenta la condizione di possibilità di ogni azione autentica.

Secondo Roberto Andorno<sup>55</sup>, nell'ambito dei test genetici, il diritto di non sapere può, a ragione, essere considerato un'espressione legittima del principio di autonomia. In altre parole, la scelta di non voler conoscere determinati risultati di un test, non ricade in un'attitudine paternalistica poiché la sfida al paternalismo medico è basata proprio sull'idea che le persone

---

<sup>51</sup> OST D. (1984), *The 'right' not to know*, in "Journal of Medicine and Philosophy", 9(3), 301-312.

<sup>52</sup> PRESS, BROWNER (1995), *Risk, Autonomy* cit., S11-S12.

<sup>53</sup> Cfr. SAVULESCU, KAHANE (2009), *The moral* cit.

<sup>54</sup> JONAS H. (1969, 1974), *Philosophical Essays: From Ancient Creed to Technological Man*, Prentice-Hall, Englewood Cliffs; tr. it. di A. Dal Lago, *Dalla fede antica all'uomo tecnologico. Saggi filosofici*, Il Mulino, Bologna (1991), 251. Al diritto di non sapere come «possibile condizione della libera formazione di sé» si fa riferimento anche in un parere del Gruppo Misto CNB/CNBBSV dal titolo *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata* (cfr. Gruppo Misto CNB/CNBBSV, *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, 15 luglio 2010, [http://www.governo.it/bioetica/pareri\\_abstract/Test\\_genetici.pdf](http://www.governo.it/bioetica/pareri_abstract/Test_genetici.pdf)).

<sup>55</sup> ANDORNO (2004), *The right* cit., 435-439.

dovrebbero essere libere di fare le loro scelte riguardo alle informazioni che desiderano avere. Se noi comprendiamo l'autonomia in questo significato più ampio, allora la decisione di non voler sapere dovrebbe, almeno in linea di principio, essere rispettata tanto quanto quella di sapere. Di più: la possibilità di scegliere di non conoscere i risultati di un test genetico, può costituire addirittura un *potenziamento dell'autonomia*, poiché la decisione di sapere o di non sapere è totalmente nelle mani del paziente. Si aggiunga, poi, che non esiste un dovere assoluto, da parte del medico, di divulgare le informazioni, né su basi legali né su basi etiche. Al contrario, è responsabilità del medico valutare il carico informativo che ogni singolo paziente vuole ed è capace di sostenere in una particolare circostanza. Da tutto ciò si evince che possiamo individuare il fondamento teoretico del diritto al caso epistemico nel rispetto dell'autonomia individuale anche se, la fondazione ultima, è nell'interesse dell'individuo a non essere psicologicamente danneggiato. I due fondamenti si situano, infatti, a un differente livello: l'autonomia è la fonte immediata del diritto di non sapere, ma ciò che viene alla fine tutelata è l'integrità psicologica della persona. Viene in tal modo salvaguardato il principio di non maleficenza. Ciò che va ultimamente affermato è che il diritto di non sapere (come molti diritti) non è un diritto assoluto, poiché il suo esercizio è condizionato dal fatto che non vi sia alcun rischio di arrecare un danno serio ad altre persone. Esso, poi, non dovrebbe mai essere presunto, ma dovrebbe essere reso esplicito nella pratica del consenso informato.

Quello che emerge dalla presentazione delle argomentazioni sostenute a favore o contro il diritto di non sapere, è che tale questione si gioca tutta sul significato che viene attribuito al concetto di autonomia. I due opposti orientamenti degli autori sopra citati fanno riferimento a due modelli di autonomia antitetici. In tali modelli, l'autonomia è messa in relazione con due diverse nozioni: nel primo modello, fatto proprio da chi contesta la possibilità che possa darsi un diritto all'ignoranza, l'autonomia è messa in relazione alla razionalità. Ne consegue che la deliberata non conoscenza di qualche informazione considerata essenziale per un autentico processo decisionale, è una scelta irrazionale perché preclude la possibilità di adottare piani di vita pienamente razionali. Nel secondo modello, invece, l'autonomia è messa in relazione all'autenticità: la scelta autonoma è la scelta "autentica", cioè la scelta in cui il soggetto riconosce pienamente se stesso e il suo progetto di vita alla luce dei suoi valori<sup>56</sup>.

---

<sup>56</sup> Cfr. GALLETTI M. (2011), *I test genetici. Diritti, doveri e 'ignoranza genetica'*, in "Bioetica e Società", II, 1-2, 79-88: 83.

Un'analisi, su un piano generale, delle argomentazioni sostenute da coloro che sostengono che non si possa riconoscere un diritto all'ignoranza, permette di evidenziare che l'errore in cui incorrono è quello di confondere il concetto di autonomia come principio, il cui significato, in questo contesto, potremmo declinare come il "diritto del soggetto a dire di no", con il concetto di autonomia come valore, come virtù. Questi due significati sono, invece, diversi e vanno tenuti ben distinti, pena il confondere i piani. Proprio in base a questa distinzione si può, invece, affermare che un soggetto è libero di rifiutare di venire a conoscenza di determinate informazioni derivanti, ad esempio, da un test genetico cui si è sottoposto. La sua decisione può anche essere considerata irrazionale, ma certamente è una decisione autonoma e, in virtù della propria autonomia, ognuno ha il diritto anche di essere irrazionale<sup>57</sup>. In secondo luogo, coloro che sostengono che non si possa riconoscere un diritto al caso epistemico, difendono una nozione "puntuale" di autonomia, legata alle singole scelte, piuttosto che un senso generale di esistenza autonoma. Inoltre, questa loro concezione dell'autonomia presuppone che le informazioni che un soggetto può ricevere, siano anche da lui sempre totalmente comprensibili e immediatamente traducibili in azioni. Ma abbiamo già precedentemente evidenziato che una delle difficoltà connesse alla promozione di un autentico consenso informato, è proprio legata al fatto che spesso le informazioni date dal medico non sono capite affatto o sono mal interpretate dal paziente, in quanto i dati forniti vengono espressi in termini statistici, di "rischio" di una malattia.

Riguardo alle specifiche argomentazioni, mentre sembrano valide le ragioni di Harris e Keywood sull'impossibilità di affermare un diritto assoluto di non sapere che possa andare a scapito di altri, in quanto l'autonomia deve essere messa in rapporto ad altri principi che vanno ugualmente tutelati quale, appunto, quello di non maleficenza, mi pare siano criticabili quando affermano che è legittimo fornire a qualcuno delle informazioni rilevanti per il suo processo decisionale anche se lui non desidera affatto ottenere queste informazioni, in quanto questa sarebbe l'unica condizione per arrivare a una scelta davvero autonoma. Gli autori non tengono in considerazione quanto ormai diffusamente assodato circa l'autonomia decisionale, ossia che essa può essere inficiata proprio dal carico psicologico (che può diventare anche morale) che può ingenerare nel paziente la troppa informazione o un'informazione che egli non è in grado di gestire.

Se è vero, poi, che la conoscenza è, di per se stessa foriera di responsabilità, non si può però da ciò dedurre – come fa Ost – che vi sia un obbligo di sapere perché, come si è detto, scegliere di

---

<sup>57</sup> Devo queste riflessioni a una discussione sul diritto di non sapere avuta, durante il mio soggiorno di studio a Münster, con il Prof. Kurt Bayertz. Secondo il suggerimento di quest'ultimo, va distinta l'autonomia come diritto a dire di no (che è ciò che gli altri chiamano "libertà") dall'autonomia come valore (che è ciò che gli altri chiamano semplicemente "autonomia"), cosa che Harris, Keywood ed Ost non fanno.

non sapere può, a volte, essere una scelta irrazionale, ma rimane una scelta autonoma; oppure può essere una scelta fatta proprio “a ragion veduta”, e quindi essere tutt’altro che irrazionale. Il non scegliere, ribadiamo, è essa stessa una scelta che chiama in campo proprio l’autonomia.

Infine, per quanto riguarda la riflessione di Press e Browner, mentre si può convenire con loro sul fatto che certamente la responsabilità genitoriale comporta la disponibilità a ricevere determinate informazioni per non arrecare danno al futuro bambino, va altresì riconosciuto che non tutte le informazioni sono utili a questo fine. Anzi, alcune (ad esempio riguardo la predisposizione a malattie a insorgenza tardiva) potrebbero addirittura essere dannose. E anche qualora i genitori scegliessero di non ricevere delle informazioni utili a tutelare la salute del loro bambino, la loro scelta sarebbe immorale perché violerebbe il principio di non maleficenza, ma non per questo sarebbe meno autonoma, proprio in forza del significato che si è attribuito al principio di autonomia.

Il punto di vista che voglio assumere per ragionare sul diritto di non sapere in relazione ai test genetici prenatali, e al NIPT in particolare, intende «affermare la centralità di un senso generale di esistenza autonoma ispirata a complessivi progetti e ideali di vita»<sup>58</sup>. Esso, dunque, fa ricorso a una concezione “spessa” dell’autonomia intesa, appunto, come autodeterminazione, creazione ed espressione del sé, autodefinizione, a partire dalla quale anche il diritto all’ignoranza *può* costituire una scelta autonoma e responsabile, atta ad affermare un determinato progetto di vita. All’interno di una valutazione di tipo morale, questo diritto dovrà poi certamente confrontarsi con la tutela di altri diritti, per cui non potrà mai darsi come assoluto, ma andrà sempre contestualizzato.

Alcune riflessioni mi pare importante farle anche rispetto alla possibilità di affermare il diritto al caso epistemico in relazione all’offerta di un NIPT *genome-wide* che comporta il rischio di risultati accidentali. Se, sul piano teorico, l’affermazione di tale diritto pare del tutto praticabile, sul piano pratico diventa evidente che si possono generare dilemmi e conflitti quando questo diritto individuale si trova a fare i conti con altre rivendicazioni, altrettanto legittime, riguardanti altri soggetti, e il sostenerlo in modo assoluto significherebbe violare gli obblighi e le responsabilità cui si è chiamati verso di loro. Poiché, dal punto di vista giuridico, l’autonomia, in ambito sanitario, è sempre tutelata, questi conflitti coinvolgono il piano squisitamente morale.

L’affermazione del diritto all’ignoranza da parte della donna appare legittima per le malattie che non sono attualmente curabili, in base ai suoi diritti di autonomia e al suo interesse a non subire

---

<sup>58</sup> GALLETTI M. (2012), *Diritto al caso. Ignoranza, contingenza e scelte genetiche*, in “Notizie di Politeia”, 108, 9-20: 13.

alcun danno psicologico che potrebbe derivare da un risultato positivo del test. Inoltre, un'eventuale informazione comunque non cambierebbe il destino di sofferenza del futuro bambino, e non andrebbe dunque violato il principio di non maleficenza.

Nel caso in cui il test in futuro potesse, invece, almeno in teoria, rilevare nel feto una patologia trattabile *in utero*, il conflitto che può instaurarsi fra l'affermazione dell'autonomia e il principio di non maleficenza si fa più difficile da risolvere. Se non vi sono rischi sanitari per la donna e per il bambino, viene chiamata in causa la responsabilità genitoriale di non arrecare danno a una terza persona a causa della propria ignoranza. Tuttavia, qualora la donna decidesse comunque, per qualche ragione (ad esempio per la paura di sottoporsi a un intervento chirurgico), di non venire a conoscenza della possibilità di curare il suo bambino, questa scelta potrebbe essere giudicata irrazionale e sarebbe sicuramente immorale perché viola il principio di non maleficenza.

Più difficile ancora può essere decidere la priorità dei principi da tutelare nel caso di un trattamento *in utero* ancora in fase sperimentale che possa comportare dei rischi per la madre o per il futuro bambino. In questo caso, il dovere di sapere per poter curare si può trovare in conflitto con il rispetto dell'autonomia della donna di decidere rispetto a trattamenti che sono, allo stesso tempo, invasivi sul suo corpo e potenzialmente rischiosi per il bambino. Il rischio connesso al trattamento, in questo caso, può probabilmente comportare una minore responsabilità morale per la donna rispetto al proprio figlio nel caso decidesse di non essere messa a conoscenza di questa possibilità offerta dalla medicina.

Sul piano sociale, un ultimo scenario riguarda, come abbiamo visto, la possibilità che il NIPT entri nella pratica clinica come *screening* di massa. Nei Paesi (come gli USA) in cui si sta lavorando in questa direzione, vi è la tendenza a considerare le scelte individuali in ordine alla salute come un problema di salute pubblica. In quest'ottica, l'acquisizione anche delle informazioni genetiche diventa una questione di responsabilità verso la collettività. Ma, in siffatti contesti, ci sarà ancora spazio per il diritto di non sapere? Nel tentativo di rispondere a questa domanda, vale la pena ricordare la riflessione elaborata da Henk ten Have circa la dimensione dell'ambivalenza in cui sembra debba iscriversi oggi la responsabilità genitoriale per quanto riguarda il suo rapporto con la società<sup>59</sup>. In relazione alla gestione dei test genetici a fini riproduttivi, secondo l'autore vanno considerati due tipi di responsabilità: la *responsabilità "prospettica"* che induce i genitori a ricorrere alla diagnosi prenatale nel presupposto che "sapere" è sempre meglio di "non sapere"; e la

---

<sup>59</sup> TEN HAVE H. (1994), *The hyperreality of clinical genetics: A unitary theory and hermeneutics*, in "Theoretical medicine", 15(2), 113-131; ID. (1997), *Living with the Future: Genetic Information and Human Existence*, in CHADWICK R. et al. (eds.), *The right to know and the right not to know*, Aldershot, Avebury, 87-95.

*responsabilità “retrospettiva”* che viene imputata ai genitori che, ad esempio, pur di fronte a una indicazione di rischio, hanno deliberatamente scelto di non fare ricorso alle possibilità diagnostiche disponibili, per cui sono ritenuti dalla società responsabili delle conseguenze prodotte a se stessi e ai loro figli. Quest’ultimo tipo di responsabilità, cui i genitori possono venire richiamati da parte della società, agisce come strumento di “moralizzazione” e conferisce priorità agli interessi della collettività su quelli del singolo. Secondo ten Have, se questo tipo di argomentazioni verranno progressivamente a imporsi, i genitori saranno indotti a richiedere e ottenere quante più informazioni genetiche possibili. E questo soprattutto se l’ottenimento di questo tipo di informazioni sarà incentivato dalle politiche sanitarie, dalle compagnie di assicurazione e dai datori di lavoro. In tale contesto, il diritto di non sapere rischia di essere eroso dalla necessità indotta di un dovere di sapere<sup>60</sup>.

Contro questo giudizio, Anna Sierawska afferma che il diritto di non sapere può essere una delle più esplicite manifestazioni della disponibilità di una donna o di una coppia a un amore incondizionato verso il concepito, un amore che si astiene da ogni forma di potere sullo stesso. L’amore non conosce cattive sorti e rischi che lo possano far venir meno. E, del resto, va riconosciuto che ogni gravidanza porta in sé un certo rischio, una certa imprevedibilità. Anche se ci si sottopone ai più accurati *screening* per avere tutto sotto controllo, può sempre accadere qualcosa che non si può prevedere e che, quindi, non si può evitare. Perché la vita è, in sé, imprevedibile. Di conseguenza, anche il concetto di responsabilità genitoriale, cui si richiamano gli autori che negano la possibilità di affermazione del diritto di non sapere, ha bisogno di essere ricompreso con attenzione e nella sua complessità di definizione, e declinato diversamente da come fanno i medesimi.

Scrive Anna Sierawska:

Essere un genitore è fonte di alcuni obblighi morali nei confronti di un bambino. A ogni modo, i genitori si sentono responsabili dei loro bambini non perché sono tenuti ad alcuni obblighi, ma perché amano i loro bambini e si prendono cura di loro. Possiamo sostenere che la diagnosi prenatale è un’espressione di amore genitoriale? Affermazioni come questa potrebbero portare alle assunzioni che i genitori che decidono di non sottoporsi alla diagnosi prenatale o che, nonostante abbiano avuto la conferma di anomalie genetiche, decidono di non abortire, mancano di amore verso i loro futuri bambini. Ma si potrebbe anche dire il contrario: i genitori che si sottopongono alla diagnosi prenatale e optano per

---

<sup>60</sup> Cfr. SIERAWSKA (2015), *Prenatal diagnosis* cit., 280.

l'interruzione di gravidanza in caso di una malattia confermata, non sono altrettanto capaci di amare il loro bambino<sup>61</sup>.

In questa prospettiva, sostenere la necessità di tutelare il diritto di non sapere può, dunque, come si è detto, contribuire, anche politicamente, a diffondere una cultura dell'accoglienza.

### **2.4.3. Diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino**

Un altro “nodo” etico inerente il NIPT riguarda i cosiddetti “diritti di autonomia anticipatori” (*anticipatory autonomy rights*<sup>62</sup>) del futuro bambino che, come si è accennato in precedenza, rischiano di essere violati allorché un eventuale sviluppo del test nella direzione di uno *screening* ad ampio spettro potrà portare, accidentalmente o deliberatamente, a scoprire l'eventuale predisposizione a determinate malattie a esordio tardivo, non suscettibili di trattamento o prevenzione a partire dall'infanzia (ad esempio, l'essere portatore, per un feto femmina, di una mutazione nel gene BRCA1 o BRCA2 che predispone al cancro al seno o all'ovaio) e la donna accetti di venire a conoscenza di questi risultati. Questa situazione è molto diversa rispetto a quella in cui una donna si sottopone a un test genetico prenatale per ricercare un'eventuale grave condizione genetica del feto i cui sintomi compariranno subito dopo la nascita o, comunque, nella prima infanzia, quando il soggetto testato non ha ancora la competenza per decidere se sottoporsi o meno a un test genetico.

Per superare la questione dei diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino, si sono prese in considerazione due possibili soluzioni: la prima, più semplice, è quella di limitare il campo di applicazione dei test usando matrici o algoritmi mirati evitando in tal modo, quanto più possibile, la scoperta di predisposizioni a malattie a insorgenza tardiva; l'altra, eticamente più problematica, prevede l'accesso, per le donne in gravidanza, ad analisi *genome-wide* solo dopo che abbiano

---

<sup>61</sup> *Ivi*, 281.

<sup>62</sup> Cfr. FEINBERG J. (1980), *The Child's Right to an Open Future*, in AIKEN W., LAFOLLETTE H. (eds.), *Whose Child? Children's Rights, Parental Authority and the State*, Rowman and Littlefield, Totowa, New Jersey, 124-153. Così Feinberg definisce i diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino: «These “anticipatory autonomy rights” [...] are [...] autonomy rights in the shape they must assume when held “prematurely” by children»: *Ivi*, 125. L'autore li definisce anche “*rights-in-trust*” (cioè “diritti basati sulla fiducia”) e afferma che sono diritti simili a quelli degli adulti eccetto che per il fatto che il bambino non può pienamente esercitarli finché non sia pienamente formato e competente. Come tali, essi devono essere tutelati in quanto possono essere violati “in anticipo”, cioè prima ancora che il bambino li possa esercitare (*Ivi*, 124-125).

espresso, in un *counseling* pre-test, la chiara intenzione di fare una scelta abortiva nel caso in cui l'indagine rilevasse per il feto la predisposizione a una malattia a insorgenza tardiva<sup>63</sup>. Intenzione che comunque, sia chiaro, non costituirà mai una garanzia della scelta effettiva che la donna compirà nel momento in cui otterrà il referto del test. Nel secondo caso, il dibattito sull'opportunità o meno di fornire, tramite il NIPT, informazioni sulla predisposizione del feto a determinate malattie a insorgenza tardiva, si basa su un conflitto di diritti: qual è il diritto prevalente da garantire? Quello della donna o della coppia a ottenere tutte le informazioni che desiderano sulla salute del loro futuro bambino o quella di quest'ultimo di poter decidere per se stesso, una volta raggiunta la competenza?

Anche in questo caso, come per il diritto di non sapere, il dibattito vede due fronti contrapposti: quello di chi difende i diritti della donna e/o della coppia, e quello di chi afferma che anche il futuro bambino è un soggetto morale di cui vanno difesi i diritti.

Rappresentanti del primo fronte sono autori quali Rony Duncan e Bennett Foddy, i quali ritengono che non si possa rifiutare a una donna di sottoporsi a un test prenatale che le permetta di ottenere anche informazioni relative a malattie genetiche a insorgenza tardiva del suo futuro bambino quando costei, nel corso del *counseling* pre-test, afferma di non essere disposta ad abortire in caso di esito positivo del test. Ciò suggerirebbe, infatti, che la possibilità di interrompere la gravidanza è l'unica ragione valida per sottoporsi al test. Ma – sostengono gli autori –, in realtà ci possono essere altre valide motivazioni per cui si desidera ottenere quel tipo di informazioni come, ad esempio, evitare per se stessi e per il concepito di rimanere per lungo tempo in una situazione di incertezza circa le sorti relative alla salute di quest'ultimo, e quindi risparmiare ansie e frustrazioni; oppure scegliere, in base ai risultati, se avere ancora figli o meno. Ciò che appare senz'altro irragionevole è, invece, richiedere, da parte medica, delle garanzie rispetto a scelte tanto gravose quanto quella di portare avanti o meno una gravidanza sulla base di situazioni ipotetiche. Porre come condizione per la ricerca di certe condizioni genetiche quella di abortire in caso di esito positivo del test, potrebbe inoltre comportare, da parte di alcune donne, il mentire al momento del *counseling* pre-test, pur di accedere alle informazioni che desiderano avere. Verrebbe così meno anche il rapporto di verità e di fiducia che connota l'alleanza terapeutica fra medico e paziente, fondamentale per l'accompagnamento a un efficace processo decisionale. Si aggiunga che la prospettiva/minaccia di non fornire alcune informazioni se non a determinate condizioni, si

---

<sup>63</sup> DUNCAN R.E. *et al.* (2006), *Refusing to provide a prenatal test: can it ever be ethical?*, in "British Medical Journal", 333(7577), 1066-1068: 1067-1068.

connoterebbe come un enorme abuso di potere da parte del medico, che rischia di forzare psicologicamente la donna ad agire in base a quella che lui ritiene essere la scelta migliore. Ora – continuano Duncan e Foddy –, dal momento che il feto si trova nell'utero ed è quindi parte della donna, quest'ultima ha il diritto di ottenere qualsiasi informazione lo riguardi perché, di fatto, queste informazioni riguardano il suo (= di lei) corpo e il suo futuro.

Anche se si accetta che l'autonomia del bambino viene danneggiata, il diritto di una madre all'informazione sul nascituro supera questo danno<sup>64</sup>.

Poiché il fatto di esistere o meno, per un feto, almeno fino al primo trimestre, dipende dalla mamma, lei ha tutto il diritto di sapere qualunque informazione sia utile a prendere una decisione relativa al portare avanti o meno la gravidanza che è iniziata in lei. Decidere di non dare delle informazioni che possono provocare sofferenza, è un atteggiamento paternalistico<sup>65</sup>.

A difesa dei diritti della madre e/o della coppia rispetto a quelli del figlio si collocano altri autori, i quali sostengono che conoscere anticipatamente la grave condizione genetica del futuro bambino possa aiutare i genitori ad adattarsi psicologicamente all'idea di doverlo crescere in tale condizione e a mettere in atto una serie di misure (sociali, pratiche ed economiche) per prendersi cura di lui al meglio e perché lui stesso, una volta cresciuto, possa prendersi cura di sé al meglio<sup>66</sup>.

Sul fronte opposto, si schierano, invece, autori che difendono con forza i diritti di autodeterminazione del futuro bambino. Essi sostengono che, certamente, argomentazioni come quelle portate avanti da Duncan e Foddy, intendono il figlio come *oggetto di diritti altrui* piuttosto che come *soggetto di diritti propri*. Ma testare un feto per evidenziare una sua futura inguaribile malattia, significa violare la *privacy* di un futuro adulto probabilmente competente, in quanto delle informazioni sul suo patrimonio genetico vengono fatte conoscere a terzi – i genitori – senza il consenso della persona testata. La concessione di questo diritto, fatta – secondo chi la ammette – al fine di migliorare il benessere del concepito e quello dei suoi genitori, si configura, in realtà, come una forma di paternalismo difficilmente giustificabile, in quanto da questa scelta il diretto interessato non potrà mai tornare indietro e si troverà a sapere qualcosa di sé che magari non avrebbe voluto conoscere. Inoltre, non è affatto detto che avere queste informazioni aiuterà il futuro

---

<sup>64</sup> *Ivi*, 1067.

<sup>65</sup> *Ibid.*

<sup>66</sup> DEANS Z. *et al.* (2015), *For your interest? The ethical acceptability of using non-invasive prenatal testing to test 'purely for information'*, in "Bioethics", 29(1), 19-25: 22.

adulto a prepararsi psicologicamente ad affrontare la sua malattia, anzi: si può ottenere, al contrario, come risultato, che tutta la sua vita (relazionale, lavorativa...) sia condizionata proprio da quelle informazioni, le quali possono indurre nel soggetto un' aumentata ansia dovuta alla paura di ciò che potrebbe dover affrontare, e non è detto che accada, in quanto essere predisposti a una malattia non significa necessariamente arrivare a manifestarla. Lo stesso potrà poi sentirsi preventivamente stigmatizzato o il suo comportamento potrà essere impropriamente etichettato come sintomo di una sua particolare condizione genetica<sup>67</sup>. La scelta dei genitori di ottenere il tipo di informazioni in oggetto, si configura dunque come una violazione sia del principio di autonomia che, eventualmente, di quello di non maleficenza per i danni psicologici ed emotivi arrecati a un futuro adulto probabilmente competente. Per questo stesso motivo, il diritto del futuro bambino al caso epistemico dovrebbe anche riguardare le informazioni relative ad anomalie genetiche che permettono, di fatto, a un individuo adulto, di condurre una vita quasi normale (ad esempio, le anomalie genetiche legate al sesso).

Secondo John Harris, il diritto del futuro bambino di ottenere delle informazioni genetiche che lo riguardano solo quando, eventualmente, sarà diventato adulto e potrà prendere da solo questa decisione, deve comunque essere bilanciato con un uguale diritto ad avere le stesse molto presto, in modo da non crescere alimentando speranze o progetti (di carriera, matrimonio o figli) che possano risultare irrealizzabili nel suo futuro a causa di determinate condizioni. Ciò non significa dire che è sempre nell'interesse del futuro bambino essere testato, anzi, può essere proprio il contrario. Ma ciò che si vuole affermare è che gli interessi del futuro bambino non possono essere valutati solamente sulla base dei suoi diritti di autonomia<sup>68</sup>.

La ragione di fondo in base alla quale difendere i diritti di autonomia del futuro bambino mi pare sia stata colta in modo acuto da Hans Jonas, il quale sostiene che difendere il diritto all'ignoranza è la condizione imprescindibile per permettere l'autocomprensione di ogni individuo, il suo affermarsi come soggetto "inedito" e libero, da accogliere nella sua originalità e impossibilità di de-finizione<sup>69</sup>. Il diritto di non sapere è anche la più convinta affermazione che ogni uomo è molto di più dei suoi geni, e che non può essere una sua anomalia genetica, o la sua eventuale predisposizione a una certa malattia, ciò che definisce il valore della sua esistenza e che, quindi, determina la sua possibilità di nascere.

---

<sup>67</sup> *Ibid.*

<sup>68</sup> HARRIS, KEYWOOD (2001), *Ignorance, Information* cit., 423-424.

<sup>69</sup> JONAS (1991), *Dalla fede* cit., 251. Un'argomentazione simile si trova ancora in HABERMAS (2010), *Il futuro* cit., 64.

Jürgen Habermas sostiene, invece, che quando noi operiamo degli interventi, anche di tipo terapeutico, nei confronti di un embrione, «ci atteggiamento come verso quella seconda persona che lui un giorno sarà<sup>70</sup>» presupponendo, di fatto, un suo possibile consenso.

Questa presupposizione controfattuale del consenso può però soltanto riferirsi alla prevenzione di mali indubbiamente estremi, dei quali si possa dare per scontato il rifiuto di tutti<sup>71</sup>.

In tutti gli altri casi, dobbiamo invece chiederci fino a che punto noi siamo legittimamente autorizzati ad anticipare un consenso non verificabile nell'immediato e mai verificabile nel caso in cui si decida di impedire la nascita del bambino.

Sulla scia di Jonas, Roberto Dell'Oro riconduce il problema dei diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino al significato ultimo della libertà umana. Egli così scrive:

il problema specifico allo svelamento delle proprie predisposizioni genetiche sembrerebbe essere meno legato alle questioni della confidenzialità e della possibilità di discriminazione, quanto piuttosto al significato ultimo della nostra libertà di azione, al senso del nostro andare verso un futuro che, adesso, non è più pensabile come un *ad-ventus*, e cioè come il venirci incontro libero di un senso che ci stupisce e ci chiama ogni volta daccapo alla responsabilità. Il nostro futuro, pensato soltanto in funzione del nostro determinismo genetico, non può che essere un "già dato" e un "già noto"<sup>72</sup>.

La violazione dei diritti del futuro bambino pone inoltre in discussione il significato della stessa genitorialità. Così, il filosofo Michael Sandel sostiene che

il problema non è che i genitori usurpano l'autonomia del figlio da essi progettato [...]. Il problema è l'*hybris* dei genitori progettanti; è il loro impulso a padroneggiare il mistero della nascita. [...] Quale che sia il suo effetto sull'autonomia del figlio, l'impulso a cancellare il contingente e padroneggiare il mistero della nascita, sminuisce il genitore progettante e corrompe l'essere genitori come pratica sociale governata da norme di amore incondizionato<sup>73</sup>.

---

<sup>70</sup> HABERMAS (2010), *Il futuro* cit., 45.

<sup>71</sup> *Ibid.* Più oltre (pagg. 52-53) Habermas sostiene che quando i genitori agiscono, nei confronti del loro futuro bambino, in base alle loro preferenze e senza presupporre nessun consenso, lo fanno «come se potessero disporre di una cosa» e questo loro intervento egocentrico potrebbe avere delle conseguenze esistenziali nel figlio.

<sup>72</sup> DELL'ORO (2004), *La tecnologia* cit., 130.

<sup>73</sup> SANDEL M. (2007), *The Case Against Perfection. Ethics in the Age of Genetic Engineering*, Belknap, Harvard University Press, Cambridge; tr. it. di S. Galli, *Contro la perfezione. L'etica nell'età dell'ingegneria genetica*, Vita e pensiero, Milano: 56.87.

Il punto fondamentale della questione in oggetto inerisce, dunque, come afferma Sandel, il «padroneggiare il mistero della nascita»; esso ha, cioè, a che fare con i significati della natalità e della genitorialità<sup>74</sup>. L'essenza della vita e, in particolare, il senso profondo del nascere, hanno a che fare con il “sorprendere”, cioè con l'immettere nel mondo qualcosa di nuovo e di non prevedibile<sup>75</sup>, e questa imprevedibilità del figlio manifesta l'irriducibilità della sua persona<sup>76</sup>. Il “lasciar andare” che avviene nel momento del parto rappresenta, in questo senso, un gesto carico di significato simbolico: è la creazione di una distanza necessaria, da parte della madre, perché l'altro sia veramente altro, perché possa acquistare il suo essere uno e unico, e perché possa andare incontro alla “sorpresa” della vita. Scrive Moneti Codignola:

In questo lasciar andare, e nella distanza che questo gesto permette, risiede il principio più profondo e necessario di un'etica della maternità: l'accudire, il nutrire, l'accarezzare e tutto il resto dell'amor materno è il nucleo biologico e spontaneo della relazione; è intriso di valore etico, ma al tempo stesso è ciò che condividiamo con tutti gli altri animali. L'elemento tipicamente umano ed essenzialmente etico è invece quello del rispetto, che è fatto di attesa, di non intrusività, di capacità di trattenere tutto ciò che invade la sfera del figlio, dell'*altro* la cui alterità deve essere riconosciuta contro la pulsione all'appropriazione, alla curiosità, alla volontà di agire, di manipolare, di fare, di adeguare la realtà al proprio desiderio.<sup>77</sup>

Voler sapere tutto di chi sta per venire al mondo o volerne, in qualche modo, controllare il processo della nascita, corrisponde invece, in certo qual modo, al voler annullare, nel suo significato, il fenomeno della natalità in quanto tale, impedendo al futuro bambino la libera costruzione del sé e la crescita della sua autonomia di *novum*, rese possibili solo da questo “lasciar andare” di chi lo ha generato. Tutelare i diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino, al contrario, significa lasciare spazio all'inedito e permettere a chi è stato chiamato alla vita, di esprimere la propria unicità e irripetibilità, e di essere pienamente protagonista del proprio destino e delle “sorprese” che quest'ultimo ogni giorno riserva.

---

<sup>74</sup> Sulla formulazione del significato di genitorialità sarà incentrato il capitolo quarto.

<sup>75</sup> MONETI CODIGNOLA (2008), *L'enigma* cit., 87. L'autrice fa qui riferimento al concetto di natalità formulato da Hannah Arendt nel suo testo *Vita activa. La condizione umana* (1958).

<sup>76</sup> NORIEGA J. (2007), *Generare e agire medico*, in NORIEGA J. – DI PIETRO M.L. (a cura di), *Fecondità nell'infertilità*, Lateran University Press, 127-138: 132.

<sup>77</sup> MONETI CODIGNOLA (2008), *L'enigma* cit., 88.

#### 2.4.4. Selezione in base al sesso

Il test su cffDNA rappresenta un metodo estremamente efficace per determinare il sesso del nascituro a uno stadio molto precoce della gravidanza<sup>78</sup>. L'opzione riguardante questo tipo di informazione è già resa disponibile da alcune compagnie commerciali che forniscono il test. Sapere se il nascituro sarà maschio o femmina, in molti casi, serve solo a soddisfare una curiosità, a scegliere il nome del bambino e a preparare tutto il necessario per la nascita e i primi mesi di vita. In altri casi, invece, può risultare di estrema importanza dal punto di vista medico, perché permette di identificare i feti a rischio di condizioni ereditarie legate al sesso come, ad esempio, la distrofia muscolare di Duchenne o l'emofilia. Per quest'ultima, ad esempio, la diagnosi prenatale invasiva non viene abitualmente né offerta né richiesta, in parte anche perché la condizione è suscettibile di trattamento. Certamente, se fosse possibile diagnosticarla con un test prenatale non invasivo, certuni potrebbero utilizzare le informazioni ricavate da questo per scegliere di interrompere la gravidanza di un feto malato.

Il problema etico della determinazione del sesso è relativo al fatto che questo tipo di informazione può essere decisiva per arrivare a operare una cosiddetta “selezione in base al sesso” non in base a una giustificazione medica, bensì sociale (ad esempio, il bilanciamento fra i sessi in una famiglia). Una ferma presa di posizione verso questo rischio di deriva della diagnosi prenatale è già contenuta nelle linee guida per la medicina genetica emanate nel 1998 dall'Organizzazione Mondiale della Sanità, nelle quali si legge che «l'uso di diagnosi prenatale [...] per arrivare a un aborto selettivo in base al sesso, tranne che per le malattie legate al sesso, non è accettabile»<sup>79</sup>. Se è vero che nella maggior parte dei Paesi vi è una diffusa disapprovazione in merito all'utilizzo delle informazioni relative al sesso del nascituro per operare una selezione sulla base di esso, va però tenuto presente che in un mondo globalizzato come il nostro, le tecnologie che vengono sviluppate e regolamentate in un dato Paese, possono facilmente diventare disponibili anche in altri Paesi dove questo non accade, ed essere utilizzate per fini altamente problematici dal punto di vista etico.

---

<sup>78</sup> Il NIPT per la determinazione del sesso fetale è ormai una tecnica consolidata nei Paesi Bassi, in Francia, in Spagna e nel Regno Unito e si è dimostrato affidabile e conveniente quando viene offerto a partire dalla settima settimana di gestazione. Inoltre, nelle gravidanze a rischio di malattie *X-linked* (nelle quali sono i maschi a risultare malati), la richiesta di effettuare una diagnosi invasiva si è ridotta di circa il 50%, solo nel caso dell'identificazione di un feto maschio (cfr. DALEY *et al.* (2014), *Non-invasive prenatal* cit., F427).

<sup>79</sup> WHO, *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services*, Ginevra 15-16 Dicembre 1997, ii.11, <http://www.who.int/genomics/publications/en/ethicalguidelines1998.pdf>.

Questo rappresenta, ad esempio, un rischio reale in alcune società misogine dove si pratica l'aborto dei feti considerati di sesso "sbagliato" che sono, appunto, i feti femmine<sup>80</sup>.

Inoltre, in una società come quella attuale, ove anche il ricorso alla medicina viene fatto secondo modalità consumistiche, è facile pensare che anche per quanto riguarda la diagnosi prenatale, si arrivi presto a soddisfare le richieste dei pazienti in base a una legge della domanda e dell'offerta. Già nel 2000, il genetista tedesco Wolfram Henn, in un articolo in cui denunciava il pericolo del consumismo nella diagnosi prenatale, riportava i risultati di un'indagine secondo la quale più di un quarto dei genetisti nei Paesi occidentali si dichiarava pronto a eseguire la diagnosi prenatale per la selezione in base al sesso, e l'8% affermava che i pazienti hanno il diritto a qualunque servizio per cui possono pagare<sup>81</sup>. Il rischio di una deriva di questo tipo è perciò molto concreto e, secondo diversi autori, permettere questa applicazione del NIPT apre all'ulteriore possibilità che, nel tempo, i genitori richiedano sempre di più che il nascituro venga testato per tratti non patologici, la qual cosa si configurerebbe come rischio eugenetico. Per questi motivi, nell'applicazione del NIPT si richiede una rigida regolamentazione e una grande vigilanza nell'ambito del *counseling* pre-test.

Nel dibattito etico intorno alla possibilità del NIPT di fornire informazioni sul sesso del nascituro per ragioni non mediche (ad esempio il bilanciamento familiare), ancora una volta emerge la tensione fra gli interessi individuali e i valori sociali. Se, infatti, da un lato la determinazione del sesso e la conseguente scelta di abortire un feto del genere non desiderato, sono considerate da alcuni delle pratiche coerenti con i diritti di scelta informata e di autonomia riproduttiva, dall'altro esse si scontrano con i valori di uguaglianza e di non discriminazione di genere diffusi in molte società.

La domanda che dobbiamo porci è: perché il fatto che dei genitori desiderino avere almeno un figlio per ogni sesso, non rappresenta una ragione abbastanza buona e convincente per consentire che il NIPT venga utilizzato anche per determinare il sesso del nascituro? Un'analisi del dibattito

---

<sup>80</sup> Si pensi, ad esempio, alla Cina, dove per legge una coppia deve avere un solo figlio, e avere una femmina è considerata una sciagura perché significa vedere la propria dinastia estinguersi. Anche in India, nonostante la legge vieti esplicitamente l'aborto selettivo dal 1961, molti feti femmina vengono abortiti, sia perché non garantiscono una discendenza, sia perché sono considerati un onere. Ciò ha comportato che in alcune regioni povere dell'India, il rapporto fra maschi e femmine risulti essere di 130 a 100, quando normalmente è di 105 a 100 (cfr. GREEN R.M. (2007), *Babies by Design. The Ethics of Genetic Choice*, Yale University Press, New Haven, 199; JHA P. *et al.* (2011), *Trends in selective abortions of girls in India: analysis of nationally representative birth histories from 1990 to 2005 and census data from 1991 to 2011*, in "Lancet", 377(9781), 1921-1928).

<sup>81</sup> HENN W. (2000), *Consumerism in prenatal diagnosis: a challenge for ethical guidelines*, in "Journal of Medical Ethics", 26, 444-446.

etico su questa possibile applicazione del test su cfDNA<sup>82</sup> vede confrontarsi fra loro tre differenti posizioni: quella del liberalismo estremo, per la quale la selezione in base al sesso è eticamente lecita; quella del conservatorismo estremo, per la quale, invece, la selezione in base al sesso non è mai eticamente giustificabile; e la posizioni “mista”, per la quale tale selezione è accettabile per alcuni motivi, o in qualche circostanza, mentre non lo è in altri casi. Nell’illustrare queste tre posizioni, cercherò di mettere in evidenza i punti di forza e di debolezza di ciascuna di esse.

La posizione assunta dal liberalismo estremo è coerente con la sua propria linea di pensiero che mira a salvaguardare la libertà di scelta degli individui. Anche la decisione di operare una selezione in base al sesso, come altre in ambito riproduttivo, riguarda la vita privata delle persone, e lo Stato non può dunque interferirvi se non per prevenire il verificarsi di gravi danni, e solo nella misura in cui tale intervento risulti non essere intrusivo, ma efficace. Le femministe libertarie, soprattutto negli Stati Uniti, hanno sostenuto che qualsiasi divieto nell’uso di questa tecnologia per scopi non medici si configura come una riduzione delle scelte riproduttive di una donna e una violazione del suo diritto di prendere decisioni autonome riguardanti la procreazione<sup>83</sup>. Per loro, dunque, come per tutti gli autori liberali, la scelta di operare la selezione di un feto in base al sesso è eticamente giustificabile, e i test che consentono di ottenere le informazioni utili a poterla effettuare dovrebbero essere consentiti e, solamente, monitorati nel tempo per verificare che non provochino gravi danni.

Il filosofo liberale John Harris sostiene la legittimità della pratica in oggetto perché, secondo lui, la selezione non è una pratica eugenetica in quanto non comporta in alcun modo il voler plasmare un soggetto, come invece si intende fare quando si vuole intervenire sul suo genoma<sup>84</sup>.

Anche per Davide Heyd<sup>85</sup> la selezione del genere non può in alcun modo essere considerata una pratica eugenetica, in quanto non interferisce sul patrimonio genetico del nascituro, e nemmeno lo va a modificare irreversibilmente. Scegliere di avere un figlio e scegliere il suo sesso non sono due cose diverse in modo moralmente rilevante. Nella scelta del genere di un figlio, i genitori semplicemente estendono il loro potere di creare “l’uomo” nel senso “congiuntivo” (*conjunctive*

---

<sup>82</sup> Cfr. PHG FOUNDATION, *Ethical, legal and social issues arising from cell-free fetal DNA technologies*, Appendix III to the Report *Cell-free fetal nucleic acids for non-invasive prenatal diagnosis*, January 2009, <http://www.phgfoundation.org/file/7674/>.

<sup>83</sup> MOAZAM F. (2004), *Feminist discourse on sex screening and selective abortion of female fetuses*, in “Bioethics”, 18(3), 205-220: 207.

<sup>84</sup> HARRIS J. (2005), *No sex selection please, we’re British*, in “Journal of Medical Ethics”, 31, 286-288. L’argomentazione di Harris a favore della selezione in base al sesso viene riportata estesamente nel prossimo capitolo.

<sup>85</sup> HEYD D. (2003), *Male or female, we will create them. The ethics of sex selection for non-medical reasons*, in “Ethical Perspectives”, 10(3-4), 204-214.

*sense*), generico, di *Genesi* 1, al creare Adamo ed Eva, nel senso “disgiuntivo” (*disjunctive sense*), specifico di genere, di *Genesi* 2. Ora, se il primo tipo di (pro)creazione è un esercizio dell’immagine di Dio, bisogna necessariamente che lo sia anche il secondo. L’esercizio dell’autonomia personale nello scegliere il genere di un figlio non è, per Heyd, solo un capriccio per i genitori. Il desiderio di avere una famiglia di genere misto è un desiderio ragionevole e non condizionato da alcuna forma di pregiudizio. Poi, spesso, ci possono essere seri motivi psicologici per scegliere di avere un figlio di un sesso particolare. Un esempio è costituito dall’ipotesi che per una ragazza *single* possa essere più semplice crescere una figlia femmina piuttosto che un figlio maschio. Quando un bambino viene adottato, la preferenza dei genitori per un genere particolare viene considerata legittima e ragionevole, e solitamente non viene interpretata come manifestazione di un pregiudizio. Perché, dunque, dovremmo ragionare in modo diverso per la scelta del genere di un figlio naturale? Con tutto ciò, sottolinea Heyd, non si vuole affatto affermare che la scelta del genere di un figlio sia un diritto morale o politico, per cui i genitori non possono, in forza della loro autonomia, avanzare alcuna pretesa nei confronti dei medici o dello Stato. L’argomento liberale vuole solamente affermare che la pratica della selezione in base al sesso è, in linea di principio, moralmente ammissibile, e questo solo sulla base di considerazioni pragmatiche e circostanziate. Venti anni fa, quando è stata introdotta l’ecografia, le persone erano inorridite alla sola idea di sapere in anticipo il sesso del nascituro e molti genitori chiedevano esplicitamente che non fosse data loro questa informazione, ma questa mentalità oggi è quasi completamente scomparsa. Perciò, conclude Heyde,

posso solo immaginare che nell’arco di una decina di anni la selezione in base al sesso diventerà una pratica diffusa e sarà trattata come qualcosa di *routine* e di moralmente innocuo<sup>86</sup>.

Per il nostro autore, l’unico argomento di una certa rilevanza contro la selezione in base al sesso, riguarda il fatto che i medici non dovrebbero impegnarsi in pratiche che non abbiano uno scopo esclusivamente sanitario (ad esempio, non dovrebbero consentire alle pratiche di selezione in base al sesso per ragioni sociali) e dovrebbero ricordarsi che, come si dice, *sex is not a disease*. In altre parole, il divieto morale riguardo la selezione in base al sesso per ragioni sociali è relativo all’etica della pratica medica e al ruolo professionale dei medici, che dovrebbe essere limitato alle cure mediche, e questo sia per le scarse risorse finanziarie di cui dispone la sanità, sia per il tempo prezioso che potrebbe in questo modo essere sottratto al più importante lavoro di un medico. Se è vero che attualmente molti medici sono coinvolti in pratiche e procedure non di tipo medico, come

---

<sup>86</sup> *Ivi*, 212.

la chirurgia estetica, la contraccezione, eccetera, è altrettanto vero che bisogna fare in modo che essi non diventino strumenti nelle mani della società per rendere effettivi valori demografici o religiosi. Per Heyd, come per tutti gli autori di area liberale, una seria attenzione che si deve, invece, avere, riguarda l'allocazione delle risorse, e questo comporta che le politiche sanitarie non consentano che gli aborti sulla base della determinazione del sesso siano sostenuti dal sistema sanitario nazionale.

Coloro che criticano la posizione dell'estremismo liberale, mettono in evidenza che essa non si rende conto dei danni che potrebbero conseguire dal permettere la selezione in base al sesso (ad esempio, una proporzione sbilanciata fra i sessi nella popolazione). In secondo luogo, affermano che tale atteggiamento potrebbe essere letto come un approvare, in fondo, delle attitudini moralmente disdicevoli come la preferenza dei genitori per i figli maschi piuttosto che per le femmine. Inoltre, accettare che il bilanciamento familiare abbia un valore, significa implicitamente credere che una famiglia non bilanciata nei generi sia, in qualche modo, "difettosa", e che questo difetto vada corretto. La selezione in base al sesso mira, quindi, alla creazione di un prodotto ideale, artificiale: la famiglia bilanciata nei generi<sup>87</sup>. Un'ultima critica rivolta agli autori liberali è quella di non comprendere davvero cosa significhi avere un figlio: un bambino, si dice, dovrebbe essere visto come un dono, e non come una merce che possiamo decidere di tenere o restituire a seconda delle nostre preferenze.

Da parte mia, le argomentazioni sopra addotte mi portano a formulare alcune domande e a esprimere alcune perplessità: davvero la scelta del genere del proprio figlio tocca solo la vita privata delle persone? Oppure, il consentirla, può avere delle importanti conseguenze sul piano sociale, in termini di diffusione di una mentalità "selettiva" e di favoreggiamento delle preferenze degli adulti a scapito della vita di chi ancora non ha voce, per cui è necessario che lo Stato intervenga attraverso una severa regolamentazione dell'uso dei test diagnostici prenatali?

Heyd afferma, inoltre, che non vi è alcuna sostanziale differenza, dal punto di vista morale, fra scegliere di avere un figlio e scegliere il suo sesso: ma quando si decide di avere un figlio, senza porre condizioni legate alle proprie preferenze, ci si mette nella condizione di accogliere ciò che viene dato con totale disponibilità e apertura; quando, invece, si sceglie il sesso del nascituro, si compie un atto di volontà che va a intervenire sul già dato. E le due prospettive appaiono radicalmente differenti dal punto di vista morale.

Molta perplessità solleva anche l'affermazione di Heyd che sia ragionevole voler avere una famiglia equilibrata nei generi che la compongono: in che cosa consiste la "ragionevolezza" di

---

<sup>87</sup> Cfr. WILKINSON S. (2008), *Sexism, sex selection and 'family balancing'*, in "Medical Law Review", 16(3), 369-389.

questo desiderio? Forse che l'equilibrio dei generi è garanzia di una famiglia migliore? Ci sono evidenze scientifiche che lo dimostrano?

Anche l'argomentazione relativa ai "seri" motivi psicologici che possono far preferire un figlio di un certo sesso piuttosto che di un altro risulta molto debole, perché anche quando si accorda una preferenza di genere, pensando così di riuscire ad allevare un figlio nel modo migliore, non vi è alcuna garanzia che ciò avvenga: tanti sono i fattori (educativi, ambientali, caratteriali...) che concorrono al rendere più o meno facile crescere un figlio, e questo indipendentemente dal suo genere.

Infine, regge poco anche il confronto fra la scelta del genere del proprio figlio nel caso dell'adozione e nel caso di un figlio naturale, perché nel primo caso la scelta viene attuata rispetto a un soggetto già esistente, e non a scapito della vita di qualcuno che deve ancora nascere, quindi le due scelte non si equivalgono moralmente.

La posizione conservatrice estrema presenta, nelle sue argomentazioni, vantaggi e svantaggi del tutto opposti alla precedente. Per quanto riguarda i vantaggi, vengono evitati tutti i danni conseguenti al permettere la selezione in base al sesso, non vengono approvate attitudini moralmente problematiche e viene rispettata la natura della relazione genitore-figlio. Per chi fa propria la posizione conservatrice, è eticamente giustificabile l'uso della tecnologia basata sul cfDNA per la determinazione del sesso solo per ragioni mediche, e non per ragioni di selezione sulla base di esso.

Ma anche questa posizione ha visto il sollevarsi di numerose critiche. C'è, infatti, chi sostiene che essa rischia di spingersi troppo oltre: con il considerare il figlio come un "dono" – si dice –, si può arrivare a sostenere che l'aborto sia sempre moralmente inammissibile, anche quando lo si consiglia per ragioni mediche, e quindi a contestare l'uso del NIPT per quasi ogni tipo di finalità. Sarebbe dunque necessario che i sostenitori della posizione conservatrice estrema operassero una distinzione fra i casi in cui l'aborto è considerato lecito per ragioni mediche (in quanto vi sono seri pericoli per la salute della madre o del feto), e quelli in cui non lo è perché si configura solo come una scelta utile a soddisfare le preferenze dei genitori. Ma una tale distinzione appare, certamente, un'impresa difficile.

Altri sostengono che la posizione conservatrice, in realtà, sia una presa di posizione eccessiva contro il liberalismo estremo, e che i pericoli ravvisati dalla prima per quanto riguarda la possibilità di una selezione in base al sesso, non siano reali o, comunque, non rappresentino un problema. Anche laddove venisse operata una selezione in base al sesso al fine di equilibrare una

famiglia, e non perché c'è una preferenza accordata ai maschi piuttosto che alle femmine, non si capisce, infatti, perché lo Stato dovrebbe intervenire per impedire quella che, in fondo, è solo una scelta riproduttiva autonoma.

Tra queste due posizioni estreme, si colloca la posizione “moderata”, la quale sostiene che l'approvazione della pratica di selezione in base al sesso dipende innanzitutto dalla motivazione per cui viene attuata. Per esempio, quando alcuni sostengono che essa sia giustificabile se il fine è quello di bilanciare il rapporto fra i sessi all'interno di una famiglia, ma tale fine poggia su atteggiamenti sessisti nei confronti delle donne, allora non appare chiaramente giustificabile. Chi fa propria la posizione moderata, cerca poi di distinguere la liceità della selezione in base al sesso a seconda dei differenti contesti in cui viene attuata: ad esempio, nei Paesi in via di sviluppo vi può essere un reale rischio di alterazione della proporzione fra i sessi, ma questo non accade nei Paesi sviluppati. Ne consegue che non è possibile far ricorso alle stesse argomentazioni per negare la legittimità di una selezione in base al sesso per i Paesi in via di sviluppo e per quelli sviluppati. Oppure, si afferma che gli aborti effettuati sulla base del sesso si possono fare nelle cliniche private ma non in quelle statali, perché mentre nel primo caso si tratterebbe di permettere a ognuno di fare una scelta autonoma, nel secondo si rischia di arrivare ad accusare lo Stato di favorire atteggiamenti sessisti.

Pur essendo, la visione moderata, per molti aspetti interessante, in quanto si pone nel mezzo fra due posizioni estreme, bisogna altresì evidenziare che essa fa propri non solo i punti di forza di queste ultime, ma anche i loro punti deboli e le loro criticità. Ad esempio, l'argomentazione di una diversa legittimità in base ai differenti contesti non regge sul piano morale: se si considera moralmente illecito operare una selezione del nascituro sulla base del genere, è del tutto indifferente, ad esempio, che ciò avvenga in una clinica privata o in una struttura pubblica; non è, infatti, l'ambiente a determinare la moralità dell'atto, se questo è intrinsecamente sbagliato, anche se pare di poter ravvisare una maggior gravità se è lo Stato a fare propria una pratica connotata da evidente arbitrarietà.

Poiché molti, dietro la finalità del bilanciamento familiare, ravvisano degli atteggiamenti sessisti basati su stereotipi culturali che privilegiano i maschi rispetto alle femmine, per superare questo problema, il bioeticista Ronald Green arriva a proporre che i programmi che offrono la selezione del sesso potrebbero richiedere ai genitori che desiderano usufruire di questo servizio, di accedervi solo se hanno già almeno un figlio del sesso opposto a quello ricercato. Questo, secondo lui, assicurerebbe che la finalità per cui viene richiesta la determinazione del sesso è il

bilanciamento familiare e non la soddisfazione delle preferenze sessuali dei genitori. In ogni caso, desiderare, ad esempio, di avere un figlio maschio per poter andare a pescare con lui, o una figlia femmina per assistere al suo primo parto, non si configurerebbe affatto come un atteggiamento sessista. A meno che noi non pensiamo, infatti, che dovremmo adottare delle misure per eliminare del tutto le differenze di genere, queste ultime inevitabilmente entreranno a far parte della nostra cultura e plasmeranno le aspirazioni dei genitori. Ma in questo, non c'è nulla di male. Piuttosto, se a livello normativo si impongono dei divieti rispetto a certe applicazioni dei test genetici, si rischia di alimentare la diffusione di un mercato nero nelle nuove tecnologie in ambito riproduttivo, aumentando così la probabilità che solo le persone benestanti vi possano accedere, e quindi creando ulteriori problemi anche sul piano dell'equità di accesso<sup>88</sup>.

Ora, nell'applicazione degli orientamenti suggeriti dalla posizione moderata, ci si scontra con delle difficoltà sul piano pratico. Una di queste riguarda l'inutilità di eventuali misure che rendano indisponibile il NIPT nei Paesi in via di sviluppo, considerato che esso viene già commercializzato attraverso Internet. Un'altra, concerne la possibilità di capire quali siano le ragioni reali per le quali una donna chiede di poter abortire, perché quest'ultima può sempre mentire pur di raggiungere il proprio fine. Una terza è relativa alla perplessità suscitata da proposte come quella di Green di consentire l'uso dei test genetici per la determinazione del sesso solo a genitori che hanno già un figlio del sesso opposto, perché non è certamente questo tipo di soluzione pratica che risolve la questione di fondo del senso di operare una selezione in base al sesso.

Ma vi sono anche difficoltà teoriche legate al fatto che le distinzioni che spesso vengono fatte sulla base delle motivazioni che possono rendere lecita oppure no la selezione in base al sesso, non sono associate ad alcuna reale distinzione sul piano morale, ma riflettono piuttosto la nostra visione del mondo (“Non mi piace l'idea che vengano abortiti i feti femmine in quanto femmine, però credo che l'idea di equilibrare una famiglia sia buona”) e l'idea che comunque vanno salvaguardati i diritti di chi li può esprimere, e non si tiene in alcuna considerazione l'altro soggetto morale in questione, che è il nascituro. Tuttavia, rispetto a queste difficoltà teoriche e pratiche, i sostenitori della visione moderata si difendono affermando, in rapporto alle prime, che non è indifendibile la visione che sostiene che il sessismo è sbagliato, mentre accetta che vi possano essere delle culture ove l'equilibrio familiare è un fatto culturale, che non si può facilmente modificare; sul piano pratico, che si può fare in modo che chi decide di sottoporsi al NIPT, firmi un modulo di consenso informato ove afferma che non intende avvalersi di esso al fine di operare una

---

<sup>88</sup> Cfr. GREEN (2007), *Babies by Design* cit., 197-201.

selezione in base al sesso. Ma questo può bastare a garantire della veridicità di un'intenzione e di una dichiarazione?

Infine, il filosofo David Heyd evidenzia in questo approccio sia una contraddizione che un problema in ordine al rispetto dell'equità di accesso. Si chiede, infatti: se la selezione in base al sesso è considerata illegittima, perché viene permessa quando comporta un vantaggio secondario? Non si vengono così a discriminare quelle donne che non essendo state trattate per un problema medico, non hanno potuto fare una scelta<sup>89</sup>?

Una strategia “mista”, capace di tenere in considerazione i contributi più importanti di tutte le posizioni sopra descritte, sarebbe ovviamente la soluzione migliore e la più auspicabile per arrivare a una regolamentazione equilibrata del NIPT. Essa appare, tuttavia, nella pratica, assai difficile da ottenere, proprio per i tanti e diversi valori in gioco, e per le diverse culture in cui questi si esprimono. Pertanto, per evitare quella che per molti autori è considerata una deriva eugenetica, fino a quando il NIPT non avrà come scopo anche quello di rilevare eventuali anomalie genetiche legate al sesso, a oggi viene raccomandato di non ricercare affatto questo tipo di informazione, oppure di filtrarla dai risultati del test, almeno fino a quando la donna raggiunge una fase gestazionale in cui non è più possibile praticare legalmente l'aborto. Va tenuto, però, presente che il problema non viene così del tutto superato, potendo la donna o la coppia, come vedremo subito, ottenere l'informazione desiderata attraverso i test diretti al consumatore<sup>90</sup>.

#### **2.4.5. Il NIPT come test diretto-al-consumatore**

Riflettendo sulle questioni etiche connesse all'autonomia in campo riproduttivo, non ci si può esimere dal prendere in considerazione un ulteriore sviluppo che il NIPT sta avendo, e potrebbe ulteriormente avere in tempi molto brevi, anch'esso foriero di problematicità dal punto di vista etico: il NIPT come test-diretto-al-consumatore.

Test genetici diretti-al-consumatore (DTC= *direct-to-consumer*) vengono offerti su Internet da oltre un decennio<sup>91</sup>, ma fino all'avvento del NIPT non sono mai stati disponibili quelli prenatali.

---

<sup>89</sup> HEYD (2003), *Male or female* cit., 207.

<sup>90</sup> Cfr. BENN, CHAPMAN (2010), *Ethical challenges* cit., 132; VANSTONE *et al.* (2014), *Non-Invasive Prenatal* cit., 521-522; DONDORP *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 6.

<sup>91</sup> Un autore che si è occupato e continua a occuparsi molto di test genetici diretti al consumatore è Pascal Borry. Cfr., solo a titolo di esempio, BORRY P. *et al.* (2009), *Direct-to-consumer genome scanning services. Also for children?*, in

Attualmente il NIPT è disponibile su Internet come DTC sia per la determinazione del sesso del futuro bambino (“*gender testing*”), che come test di paternità. Basta pagare e inviare all’azienda produttrice poche gocce di sangue ottenuto da una semplice puntura al dito (per fare la quale non è necessario alcun intervento di un professionista sanitario) e, in breve tempo, si possono ottenere le informazioni desiderate. Questa modalità di accesso alle informazioni genetiche del futuro bambino avviene prescindendo del tutto dal rapporto con un medico, andando così a sconvolgere radicalmente il modo di vivere e gestire un’esperienza carica di significato qual è quella della gravidanza. Il rischio dell’espansione e della diffusione del NIPT come DTC è legato al fatto che non vengono più garantiti alla donna e alla coppia un adeguato *counseling* pre- e post-test, con tutte le conseguenze che un tale vuoto informativo e di accompagnamento al processo decisionale può comportare.

Le raccomandazioni dell’*European Academies Science Advisory Council* (EASAC) e della *Federation of European Academies of Medicine* (FEAM) (2012)<sup>92</sup> escludono in modo categorico l’uso dei test prenatali diretti-al-consumatore per scopi correlati alla salute, affermando che le implicazioni che potrebbero derivare dai loro risultati possono essere così profonde che, per questo tipo di indagini, non si può in alcun modo accettare di prescindere dal rapporto con un qualificato professionista sanitario. Probabilmente, proprio come conseguenza della pubblicazione di tali raccomandazioni, attualmente molte aziende che vendono *online* test prenatali sul mercato europeo offrono la possibilità di un *counseling* pre- e post-test con un professionista sanitario o rimandano, per l’uso degli stessi, a una previa consultazione e richiesta specifica da parte del medico della donna (ciò vale, ad esempio, per i test capaci di rilevare nel feto la presenza di aneuploidie). In quest’ultimo caso, si richiede che il professionista sanitario sappia valutare l’accuratezza del test, prescrivendo alle proprie pazienti di sottoporsi solo a esami che rispondono a un elevato standard di qualità sia del test stesso che dei laboratori in cui esso viene eseguito. In altri Paesi non europei, i test prenatali per identificare i portatori di malattie autosomiche recessive possono essere liberamente acquistati *online* ed effettuati senza che in alcun modo intervenga un operatore sanitario

---

“Nature Reviews Genetics”, 10(1); BORRY P (2010), *Where are you going, where have you been: A recent history of the direct-to-consumer genetic testing market*, in “Journal of Community Genetics”, 1(3), 101-106; ID. (2011), *Preconceptional genetic carrier testing and the commercial offer directly-to-consumers*, in “Human Reproduction”, 26(5), 972-977; BORRY P *et al.* (2016), *Do It Yourself Newborn Screening*, in “JAMA Pediatrics”, 170(6), 523-524.

<sup>92</sup> EASAC/FEAM, *Direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes in the European Union*, July 2012, [http://www.easac.eu/fileadmin/Reports/EASAC\\_Genetic\\_Testing\\_Web\\_complete.pdf](http://www.easac.eu/fileadmin/Reports/EASAC_Genetic_Testing_Web_complete.pdf).

che conosce i futuri genitori. Il problema è che se il test non comprende la ricerca di mutazioni specifiche per una data popolazione, può di fatto creare nei genitori una falsa assicurazione.

A causa del cambiamento, sopra descritto, nella modalità di offerta dei test prenatali con l'intervento di un operatore sanitario, attualmente l'espressione "test-diretto-al-consumatore" non si riferisce in modo specifico a un test che viene gestito dal paziente in maniera totalmente autonoma, bensì, in modo più ampio, a una gamma di test che sono più facilmente accessibili al consumatore rispetto a quelli forniti dal sistema sanitario, sia che essi comprendano o meno l'intervento di un medico.

Un altro aspetto da valutare attentamente riguarda il tipo di informazione che viene data nell'offerta pubblicitaria via web dei test prenatali DTC<sup>93</sup>. Innanzitutto, molto spesso le aziende pubblicizzano questi test come importanti da eseguire per ogni donna incinta, anziché suggerirli – come dicono le linee guida per la pratica clinica – solo alle donne che hanno una gravidanza a rischio. Inoltre, mentre alcuni siti web chiariscono che il NIPT è un test di *screening* e non diagnostico, altri non accennano per nulla a questa fondamentale caratteristica dello stesso. Ora, mentre la mancanza di questa informazione può essere relativamente poco grave quando a consultare un sito web è un operatore sanitario che ha delle approfondite conoscenze in ambito di diagnosi prenatale, essa può invece generare delle aspettative del tutto fuorvianti per le potenziali clienti che ne sono prive. Si aggiunga che alcuni siti web pubblicizzano anche la capacità dei loro test di rilevare microdelezioni, andando in tal modo contro le indicazioni delle linee guida per la pratica clinica, e che le informazioni circa i limiti del NIPT sono molto carenti. In generale, nessun materiale *online* affronta le questioni etiche legate al NIPT. Infine, si nota che l'enfasi è tutta polarizzata sulla possibilità, da parte degli stessi, di offrire "assicurazione", piuttosto che sull'individuazione di determinate patologie. Spetta così solo al medico che segue la donna, l'onere di renderla consapevole del fatto che l'esecuzione del test potrà probabilmente assicurarla, ma comporterà anche una certa quota di rischio di venire a conoscenza di informazioni non positive circa la salute del suo futuro bambino, con un conseguente carico di ansia e il dilemma morale da affrontare circa il proseguimento o l'interruzione della gravidanza.

Per quanto riguarda la possibilità che il NIPT come test diretto-al-consumatore offre di conoscere presto il sesso fetale, c'è da dire che, innanzitutto, ci sono stati dei *feedback* negativi da parte dei consumatori sia rispetto all'affidabilità dei test, sia rispetto alla non trasparenza circa il costo di questo tipo di indagine. Dal punto di vista etico, questa specifica applicazione del NIPT

---

<sup>93</sup> FARRELL R.M. *et al.* (2015), *Online direct-to-consumer messages about non-invasive prenatal genetic testing*, in "Reproductive Biomedicine and Society Online", 1(2), 88-97.

apre alla possibilità del pericolo di una selezione in base al sesso, quando questo viene, per determinate ragioni, considerato “sbagliato”, con tutte le conseguenze di cui si è già diffusamente parlato. Qualora questa specifica applicazione del test servisse, invece, per mettere in evidenza la possibilità del rischio di una malattia legata al sesso, l’esecuzione dell’esame dovrebbe senz’altro essere condotta sotto controllo medico nel contesto del sistema sanitario.

Un ulteriore problema etico sollevato dall’impiego del NIPT come DTC è dovuto al fatto che questo test può essere utilizzato per indagini di paternità. In generale, una donna può voler effettuare un test prenatale con questa finalità, ad esempio, in caso di stupro, oppure se ha avuto rapporti sessuali con più di un uomo e non sa chi sia il padre del bambino che aspetta. Mentre nel primo caso, generalmente, non viene sollevata alcuna obiezione a questo tipo di indagine<sup>94</sup>, nel secondo vengono sollevate delle critiche. Secondo de Jong, tale riluttanza è dovuta a un’implicita condanna verso una vita sessuale promiscua, che però appare un atteggiamento moralistico e poco professionale che può portare una donna che si vede rifiutare la possibilità di effettuare l’esame o a scegliere di abortire in ogni caso, o a portare avanti lo stesso una gravidanza, con la conseguenza di avere un figlio da un uomo sentito come “sbagliato”. In questo caso, secondo l’autrice, il NIPT come test di paternità sarebbe il male minore<sup>95</sup>.

Il problema, però, è ancora più complesso quando si considera l’uso del NIPT come DTC per indagini di paternità, per il fatto che le aziende che forniscono il test, permettono alla donna di effettuarlo senza il previo consenso del padre putativo. Il diritto di ottenere delle informazioni relative alla paternità del proprio bambino, può certamente essere considerato legittimo per la donna che lo attende, ma rimangono difficilmente risolvibili sia problemi di tipo etico che legale. Tali problemi ineriscono il fatto che il materiale genetico del padre putativo può venire esaminato senza il suo previo consenso (la qual cosa si configura come violazione dei diritti umani) e che viene conseguentemente violata anche la sua *privacy*<sup>96</sup>.

Da questo quadro emerge in modo chiaro che ci sono diversi problemi, etici e legali, correlati alla diffusione del NIPT come DTC, ma il pericolo più grosso è, forse, sul piano antropologico: infatti, questa specifica modalità di ottenere informazioni genetiche sul nascituro fa sì che la gravidanza rischi di essere vissuta sempre più come un fatto privato, ove le scelte vengono

---

<sup>94</sup> Cfr., ad esempio, WHO, *Proposed International* cit., 11.

<sup>95</sup> DE JONG (2013), *Prenatal screening* cit., 52.

<sup>96</sup> Cfr. DONDORP *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 9; SKIRTON H. (2015), *Direct to consumer testing in reproductive contexts – should health professionals be concerned?*, in “Life Sciences, Society and Policy”, 11(1), 1-9.

fatte sulla base di propri personali desideri, in base alla rivendicazione del diritto di autonomia, e senza essere supportate da un discernimento che si avvale anche, e soprattutto, di conoscenze scientifiche adeguate e di un importante e, a mio parere, imprescindibile rapporto di cura.

## **2.5. Questioni etiche inerenti la proporzionalità e la giustizia distributiva**

All'inizio di questa trattazione, abbiamo visto come oggi la gravidanza sia sempre più medicalizzata, e come questa tendenza vada letta all'interno di un contesto culturale di irruzione massiccia della tecnologia e della genetica nella pratica clinica in generale, e nella medicina prenatale in particolare. Ma l'approccio genetico alla salute pubblica risulta essere molto costoso e spesso iniquo, in quanto è regolato dalle leggi del mercato. Alla luce di queste considerazioni, va vagliata con rigore l'ipotesi di introdurre il NIPT nella pratica clinica finanziandolo pubblicamente, e il discernimento va operato avendo cura di salvaguardare i principi di proporzionalità e di giustizia.

In generale, un test prenatale non rispetta il principio di proporzionalità, ed è quindi moralmente ingiustificato, quando i suoi benefici non superano considerevolmente i possibili oneri o svantaggi. Nello specifico, il NIPT rischia di violare tale principio, innanzitutto quando non solo non rimpiazza i test usati fino a ora, ma comporta la necessità di aggiungerne di ulteriori per confermare i risultati da esso ottenuti.

Inoltre, ricercare attraverso questo test solo *alcune* anomalie, può avvalorare la critica, cui da sempre è soggetta la diagnosi prenatale, che vi siano alcuni gruppi di persone che non sono accolti nella società. Tale critica potrebbe perdere la sua forza con l'allargamento dello spettro di indagine del NIPT, così che nessun gruppo possa sentirsi stigmatizzato dal fatto che l'esame ricerchi solo alcune anomalie e non altre. Ma allargare lo spettro di indagine del test, significa incrementarne i costi, sia economici che sociali (questi ultimi per il conseguente possibile aumento nel numero di aborti dato dalla possibilità di indagare su un maggior numero di anomalie). Ora, per quanto inerisce la questione dei costi economici, perché sia possibile permettere il finanziamento pubblico di qualunque tipo di *screening* volendo rispettare i principi di giustizia e di proporzionalità, esso deve trovare posto all'interno di un'equa allocazione delle risorse disponibili. Ciò significa considerare che introdurre nella pratica clinica un test costoso come è, appunto, attualmente il NIPT, potrebbe comportare il dover rinunciare a rendere disponibili altri test di *screening* o incorrere in tagli della spesa sanitaria su altri versanti (per esempio, su quello

dell'assistenza di cui necessitano proprio le persone per le cui patologie viene effettuato lo *screening*). Dunque, un attento studio della corretta allocazione delle risorse richiede che ci si ponga primariamente degli interrogativi circa la portata e gli obiettivi che si intende raggiungere con l'introduzione del NIPT, e che si calcoli conseguentemente bene il rapporto tra costi ed efficacia di quest'ultimo. I criteri sulla base dei quali viene calcolato questo rapporto sono indicativi delle finalità che si intendono raggiungere nell'introdurre un certo tipo di esame, e consentono di dare un giudizio sull'ammissibilità morale o meno dello stesso. Ad esempio, una commissione governativa che negli USA sta esaminando la fattibilità della proposta di uno *screening* genetico di massa col NIPT, fa notare che la valutazione del rapporto costi/efficacia del programma viene fatta sulla base del numero di aborti conseguenti all'individuazione di una patologia genetica nel feto<sup>97</sup>. Coloro che sostengono tale programma affermano che si tratta di una questione di salute pubblica: le persone non dovrebbero essere libere di infliggere delle malattie evitabili ai loro figli, specialmente se non c'è un sistema di assistenza sanitaria a costi accessibili che provveda a una copertura assicurativa per tutti. Coloro che, invece, vi si oppongono, replicano che i servizi di genetica di qualunque tipo sono una questione di scelta strettamente personale e che non possono essere imposti. Il rispetto dell'autodeterminazione richiede esattamente questo. Pertanto, le persone devono essere libere sia di scegliere se sottoporsi o meno a un certo tipo di indagine prenatale sia, nel caso in cui vi si sottopongano, di operare delle scelte conseguenti al risultato della stessa, senza ricevere alcuna pressione che possa limitare, in qualche modo, la loro autonomia riproduttiva. Da questo semplice esempio, si capisce bene come nella valutazione del rapporto costi/efficacia, entrino in gioco obiettivi che possono essere considerati più o meno moralmente leciti (come possibili finalità eugenetiche nascoste dietro l'affermazione dell'interesse per la salvaguardia della salute pubblica), e possano entrare in conflitto valori importanti, rispetto ai quali è necessario trovare un sapiente compromesso.

Ma questo stesso esempio ci induce a fare un'ulteriore considerazione rispetto alla tutela del diritto di autonomia, spesse volte ravvisato come unica, assoluta finalità di questo genere di indagini. Abbiamo già messo in evidenza che un futuro possibile ampliamento delle applicazioni del NIPT potrebbe indurre i genitori a utilizzarlo per scopi non medici. Il fronte liberale, ovviamente, considera la possibilità di una scelta "aperta" (*open choice*) del tutto lecita in nome dell'autonomia in campo riproduttivo. Ma quando si tratta di decidere circa il finanziamento pubblico di un esame, un'autonomia riproduttiva senza restrizioni non si adatta facilmente con il concetto di giustizia distributiva, sia per i costi che deriverebbero dal fornire un test in grado di

---

<sup>97</sup> Cfr. BUCHANAN *et al.* (2000), *From Chance* cit., 2.

soddisfare tutti i desideri delle pazienti, sia perché non sarebbero garantiti sufficienti standard di *counseling*. Inoltre, rendere disponibili informazioni non correlate alla salute, non risulterebbe di alcuna utilità pubblica<sup>98</sup>.

Nel voler rispondere alla domanda sulla necessità di introdurre il NIPT nella pratica clinica, non si può non considerare inoltre che una delle caratteristiche di questo test è il suo essere stato introdotto come prodotto strettamente commerciale. Tutte le aziende che hanno sviluppato test genetici prenatali non invasivi sono, infatti, a scopo di lucro, e questo dato solleva certamente un dubbio relativo al fatto che gli incentivi commerciali possano davvero essere in linea con un uso equo del NIPT.

Per quanto riguarda gli obiettivi che si intende raggiungere con l'uso di questo test, va senz'altro tenuta presente l'indicazione generale data dall'Organizzazione Mondiale della Sanità per cui «la diagnosi prenatale per alleviare l'ansia materna, in assenza di indicazioni mediche che la giustifichino, deve avere una priorità secondaria nell'allocazione delle risorse rispetto alla diagnosi prenatale con indicazioni mediche»<sup>99</sup>.

Secondariamente, nel calcolo del rapporto tra costi ed efficacia del test, il NIPT deve dimostrare di essere migliore ed economicamente più vantaggioso rispetto ad altri test di *screening* e alle procedure invasive, oppure di riuscire a far abbassare i costi di assistenza a lungo termine delle persone disabili<sup>100</sup>. A oggi, sono però molto pochi gli studi pubblicati in merito all'analisi del rapporto costi-efficacia del NIPT, e i risultati spesso contrastanti<sup>101</sup>. Uno di questi studi riporta un'analisi condotta in Australia attraverso la quale si è arrivati a stabilire che il NIPT aumenterebbe i costi del 9,7% per ogni caso di trisomia 21, nonostante la riduzione del numero di procedure invasive. Un'analisi condotta nel Regno Unito ha indicato che il NIPT, quando viene utilizzato come test di primo livello, può produrre risultati migliori rispetto agli attuali protocolli di sperimentazione, ma a un costo maggiore<sup>102</sup>. Questi primi risultati devono essere tenuti attentamente in considerazione quando, con troppo entusiasmo, si spinge affinché il NIPT entri diffusamente nella pratica clinica di un Paese.

---

<sup>98</sup> Cfr. MUNTHE (2015), *A New Ethical* cit. In questo articolo, Munthe sottolinea anche che non si può aprire il NIPT a scopi non medici che risultano incompatibili con qualunque quadro normativo in tema di aborto.

<sup>99</sup> WHO, *Proposed International* cit., 11.

<sup>100</sup> HEALTH COUNCIL OF THE NETHERLANDS, *Screening: between hope and hype*, 1 April 2008, The Hague: Health Council of the Netherlands, publication no. 2008/05E, 66, [https://www.gezondheidsraad.nl/sites/default/files/200805E\\_0.pdf](https://www.gezondheidsraad.nl/sites/default/files/200805E_0.pdf).

<sup>101</sup> MINEAR M.A. *et al.* (2015), *Noninvasive Prenatal Genetic Testing: Current and Emerging Ethical, Legal, and Social Issues*, in “Annual Review of Genomics and Human Genetics”, 16, 369-398: 381.

<sup>102</sup> Cfr. ALLYSE *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 117.

Il principio di giustizia richiede anche che venga assicurata l'equità di accesso a un programma di *screening*. Ma la realtà attuale è che l'elevato costo del NIPT (sebbene verosimilmente suscettibile di diminuzione in futuro) e, in alcuni Paesi, l'incerta copertura assicurativa, limitano l'accesso allo stesso da parte delle persone meno abbienti. Ciò solleva diversi problemi. Il primo concerne il fatto che, se è certamente contrario all'equità di accesso il fatto che possano avvalersi di questa nuova e migliore metodologia di *screening* solamente le donne che ne hanno la possibilità economica, lo stesso si può dire riguardo al fatto che queste stesse persone possano accedere ad altri servizi a essa correlati, pubblicamente finanziati (ad esempio, il *counseling*, i test invasivi e la possibilità di abortire), a uno stadio precoce della gravidanza. Ora, consentire un accesso precoce a dei servizi pubblicamente finanziati dopo che una donna ha eseguito privatamente il NIPT, significa implicitamente accettare che il sistema sanitario pubblico offra delle possibilità di cura differenti alle pazienti sulla base delle loro diverse situazioni economiche, avvantaggiando di fatto le più benestanti, il che va contro il rispetto del principio di giustizia che, invece, un buon sistema sanitario pubblico deve garantire.

Inoltre, la diagnosi prenatale può avere un impatto negativo anche sulla distribuzione delle malattie nella società, per il fatto che con il ricorso all'aborto, diminuisce il tasso di persone affette da determinate patologie. Ora, se il NIPT rimane accessibile solo alle donne che se lo possono economicamente permettere, coloro che appartengono alle classi meno abbienti rischiano di essere condannati dal sistema a risultare maggiormente colpiti da quelle malattie genetiche rispetto alle quali le donne non possono essere testate e, conseguentemente, non possono intervenire, ad esempio con scelte di tipo abortivo, laddove non esistano possibilità terapeutiche. Se davvero il NIPT viene considerata una tecnologia importante nel percorso di cura prenatale, perché siano salvaguardati sia l'autonomia riproduttiva che il principio di giustizia, dovrebbe, invece, essere reso accessibile a tutte le donne in gravidanza che desiderino sottoporvisi<sup>103</sup>.

Un'altra questione inerente l'equità di accesso è stata sollevata da Antina de Jong. Secondo costei, va considerato contrario all'equità di accesso anche il fatto che le indicazioni del NIPT prevedono che venga offerto dal sistema sanitario pubblico solo a donne con una valutazione di rischio positiva per le comuni trisomie, perché un rischio *potenziale a priori* esiste per tutte le donne gravide. Si può, in teoria, ovviare a tale problema in due modi: offrendo tali esami solo come test di *follow-up* o, in alternativa, permettendo a tutte le donne in gravidanza di sottoporsi a test invasivi affinché vi sia una reale scelta riproduttiva autonoma e non si ricada in forme di paternalismo. La prima soluzione si configurerebbe come un "livellamento verso il basso" del

---

<sup>103</sup> DE JONG (2013), *Prenatal screening* cit., 140; VANSTONE *et al.* (2014), *Non-Invasive Prenatal* cit., 519.

principio di giustizia: di fatto, si negano dei possibili benefici ad alcune persone, perché altre non li possono ottenere. La seconda, invece, appare molto più in linea con lo scopo generale del NIPT di offrire delle opportunità per una scelta riproduttiva autonoma. Certamente permangono i rischi legati alle procedure invasive ma, secondo de Jong, negare l'accesso ai test invasivi su queste basi è un atteggiamento paternalistico<sup>104</sup>.

Personalmente, alla luce di quanto sopra riportato, mi pare di poter giudicare come scorretta questa lettura di de Jong. Proprio l'elevato costo del test non permette, almeno allo stato attuale, che venga reso disponibile per qualunque donna desideri sottoporvisi. Questo andrebbe sia contro il principio di proporzionalità che di giustizia: di proporzionalità, perché è vero che ogni gravidanza è potenzialmente a rischio, ma è anche vero che continuare ad alimentare una cultura di medicalizzazione della gravidanza porta sempre più a vivere la stessa come una malattia piuttosto che come un evento naturale. E poiché, allo stato dei fatti, sono certamente molto più numerose le gravidanze in cui il feto non presenta delle patologie genetiche, il calcolo del rapporto costi/benefici è a scapito dei primi. Inoltre, come già detto, un'allocazione delle limitate risorse economiche destinate alla sanità, non permette affatto di poter considerare l'ipotesi di sottoporre a questo test di *screening* qualunque donna intenda farlo. Anche la seconda possibilità contemplata da de Jong appare poi molto problematica, sia per i rischi che per i costi che le procedure invasive comportano.

Un'ultima considerazione da fare sul rispetto del principio di proporzionalità è che, a livello di politiche sanitarie, appare necessario aver cura di non far passare il messaggio che la possibilità di accedere a un test in grado di rilevare tutto ciò che una donna ritiene importante sapere, debba essere coperto da finanziamenti pubblici. Infatti, in generale, il pericolo è che l'idea che lo *screening* prenatale debba essere considerato una questione di responsabilità della salute pubblica porti necessariamente a pretendere che tutti i costi debbano essere sostenuti con il denaro pubblico, senza alcuna forma di partecipazione da parte di chi si sottopone a esso. Ma avendo il NIPT, come fine, quello di favorire una scelta riproduttiva autonoma, si potrebbe, invece, sostenere che chiedere alle donne di pagare, almeno parzialmente, il test, contribuisce ad aumentare in loro la consapevolezza che ci sia davvero una scelta da fare in ordine all'effettuarlo o meno, e che la prima scelta potrà avere delle conseguenze, in termini decisionali, sul proseguimento della propria gravidanza<sup>105</sup>. Più ragionevole è, invece, pensare che i finanziamenti pubblici possano coprire solamente le indagini relative a patologie molto gravi, che hanno un considerevole impatto sulla vita sia dei bambini che delle loro famiglie. Nel prossimo futuro, il dibattito etico si farà conseguentemente molto acceso,

---

<sup>104</sup> DE JONG (2013), *Prenatal screening* cit., 96.

<sup>105</sup> Cfr. ALLYSE *et al.* (2014), *Attitudes Towards* cit., 5; DONDORP *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal* cit., 9.

perché si tratterà di dover decidere quali siano le malattie così serie da garantire l'accesso a un test prenatale finanziato pubblicamente e quali no, e chi debba prendere questa decisione, visto che persone diverse considerano in modo diverso la gravità o meno di una malattia. In questo caso, i criteri impiegati per dirimere la questione, dovranno essere proprio quelli dell'equità di accesso e della giusta allocazione delle risorse, la qual cosa, nel discernimento, sposterà necessariamente l'attenzione più verso considerazioni rilevanti in un'ottica di salute pubblica piuttosto che verso l'interesse dei singoli<sup>106</sup>.

## 2.6. Conclusioni

In questo capitolo ho cercato di presentare le questioni etiche più discusse in letteratura riguardo all'utilizzo del NIPT nella pratica clinica. L'analisi della letteratura mi ha permesso di mettere in evidenza che la questione principale da affrontare, in relazione alla quale è possibile ricavare i giudizi relativi anche alle altre problematiche etiche sollevate dall'impiego di questo test, è quella dello scopo per cui esso viene proposto. L'indicazione su cui si registra un'ampia convergenza è che il NIPT si può considerare moralmente accettabile solo se è chiaro che la sua finalità primaria è quella di permettere una scelta riproduttiva autonoma. Tuttavia, la realtà delle cose ci rimanda a un quadro di scopi sovrapposti, non facilmente distinguibili, rispetto ai quali va usata grande vigilanza affinché, dietro la parvenza di finalità moralmente accettabili, non se ne celino altre, secondarie, che concorrono ad alimentare una mentalità di tipo eugenetico.

Proprio in ragione del fatto che la possibilità di una scelta riproduttiva autonoma dovrebbe essere il fine primario per cui proporre il NIPT nell'ambito delle cure prenatali, ho cercato di analizzare, in tutta la sua complessità, il significato del concetto di "autonomia" nell'ambito della diagnosi prenatale, chiarendo anche tutti i possibili fattori che possono ostacolare una sua autentica espressione. Sulla base del contributo femminista alla riflessione su questo concetto, mi è parso importante, poi, mettere in evidenza che una corretta comprensione dell'autonomia è possibile solo a partire dalla considerazione del contesto sociale e relazionale all'interno del quale ogni scelta riproduttiva è chiamata ad attuarsi.

Sono, dunque, passata a illustrare criticamente le diverse questioni etiche inerenti l'autonomia riproduttiva, quali il consenso informato, il diritto di non sapere, i diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino, la selezione in base al sesso e il NIPT come test-diretto-al-

---

<sup>106</sup> DE JONG (2013), *Prenatal screening* cit., 96-97.

consumatore, per terminare poi con l'analisi delle problematiche legate alla proporzionalità e alla giustizia distributiva. Molti dei problemi evidenziati derivano dalle grandi potenzialità applicative di questo test, soprattutto in termini di portata informativa, che rischia di essere difficile da gestire e di compromettere la serenità attuale dei genitori e quella futura del figlio. Una questione fondamentale che rimane pertanto da risolvere, è quella relativa all'estensione dello spettro di indagine del NIPT. È, infatti, da questa scelta che dipenderanno, come conseguenza, una maggiore o minore autonomia riproduttiva, il tipo di consenso informato che si dovrà richiedere, la tutela o meno dei diritti di autonomia del futuro bambino e i costi del test stesso, in base ai quali potrà essere garantita o meno l'equità di accesso allo *screening*.

La trattazione delle questioni suddette ha posto in luce i molteplici casi in cui, nel giudizio etico, possono trovarsi in conflitto i diversi principi che devono essere tutelati quali, appunto, quello di autonomia, quelli di beneficenza e di non maleficenza e quello di giustizia, e come risulti spesso davvero complicato arrivare a una composizione degli stessi. I principi suddetti ci portano a ritenere che, nella discussione, sono tre le parti da considerare: la donna (o la coppia), il futuro bambino e la società. Quali diritti hanno la priorità di essere tutelati quando, rispetto a una scelta che si deve fare, a livello personale o sociale, vengono a scontrarsi quelli dei genitori e quelli del futuro bambino? Oppure quelli dell'attuale generazione e quelli delle generazioni future? Si possono attribuire diritti attuali a persone che non esistono?

Fra i diversi casi di conflitto fra principi considerati in questo capitolo, a titolo di esempio, vorrei ricordarne alcuni, come quello tra autonomia e non maleficenza. Nella fattispecie, la garanzia dell'autonomia può essere considerata contraria alla tutela del principio di non maleficenza nel caso in cui il test prenatale rilevi la presenza di un feto malato, e questo secondo due visioni opposte: per alcuni, ciò avviene quando una donna sceglie di portare avanti comunque la gravidanza, arrecando in tal modo deliberatamente danno al futuro bambino e caricando la società di una sofferenza evitabile, anche in termine di costi economici; per altri, invece, quando in forza del suo diritto di autonomia, una donna sceglie di abortire perché, così facendo, arreca al futuro bambino il danno di non venire all'esistenza.

L'autonomia riproduttiva può trovarsi, poi, anche in conflitto con il principio di giustizia qualora non venga posta alla stessa alcun tipo di restrizione, come vorrebbe il fronte liberale che sostiene il diritto a una "scelta aperta" (*open choice*). Oppure quando, come accade oggi, a causa dell'elevato costo del NIPT, non viene garantita a tutte le donne l'equità di accesso. Ma la tutela dell'autonomia può sollevare dei conflitti intrinseci alla stessa, come anche rispetto alla beneficenza e alla non maleficenza, ad esempio quando, da una parte, viene sostenuto l'obbligo dei

professionisti di comunicare alla paziente tutte le informazioni a sua disposizione perché quest'ultima possa davvero operare una scelta autonoma e, dall'altra, si afferma il diritto di non sapere.

Questi esempi ci dimostrano chiaramente che i diversi problemi etici sollevati dall'impiego del NIPT nella pratica clinica, possono essere risolti solo facendo grande attenzione a evitare di fare ricorso a un uso astratto dei principi che devono essere tenuti in considerazione e valutando, altresì, i casi concreti. Tali principi sono tutti, *prima facie*, portatori di istanze valide ma, anche alla luce degli esempi sopra riportati, appare evidente il problema della loro composizione. Diventa pertanto necessario passare a un'analisi delle teorie etiche che, implicitamente o esplicitamente, impostano criteri etico-normativi per tentare di offrire soluzioni alle problematiche in oggetto. Nel prossimo capitolo, in cui presenterò il dibattito bioetico in materia di diagnosi prenatale, si darà conto di come i diversi orientamenti morali esprimano, su tale questione, giudizi diversi proprio a partire dalla differente priorità assegnata ai valori e ai principi in gioco.

## **DIAGNOSI PRENATALE: TRADIZIONI ETICHE A CONFRONTO**

Nel capitolo precedente, in cui si sono passate in rassegna, in modo critico, le questioni etiche più dibattute in ambito di diagnosi prenatale in generale, e di NIPT in particolare, è stato messo in evidenza che i doveri ricavabili da un determinato principio non sono assoluti, ma valgono in prima istanza, fino a quando, cioè, non entrino in conflitto con altri doveri a loro volta ricavabili da uno o più degli altri principi. In questi casi è necessario reinterpretare il significato dei principi, cercando di bilanciarli e individuando delle forme di composizione dei doveri tali da tutelare al massimo i valori che ogni principio mette in luce. Come scrive Paolo Cattorini, «la comprensione, interpretazione e comparazione dei principi avviene alla luce di una teoria etica, che giustifica il senso dei comandi particolari, li mette in una certa relazione ed eventualmente in un certo ordine di priorità<sup>1</sup>». Inoltre, le crescenti potenzialità offerte dalla diagnosi prenatale, comportano una sempre maggior urgenza di giustificare le scelte adottate e di argomentarle sistematicamente. E mentre tale giustificazione necessiterebbe di poter contare su criteri etici condivisi, si constata, invece, un sempre più accentuato “pluralismo etico”<sup>2</sup>. Con questa espressione si intende riferirsi alla presenza di prospettive etiche diverse e contrastanti che rischiano di vedere il dibattito animato da quelli che il filosofo americano Tristram Engelhardt chiamava gli “stranieri morali”.

Proprio al fine di tentare di riuscire a comporre i diversi principi bioetici e di trovare una giustificazione, solidamente argomentata, delle scelte che ci si trova a dover operare in ambito di diagnosi prenatale, in questo capitolo si intende presentare il dibattito bioetico relativo alla materia in oggetto. Scopo primo di questa analisi vuole essere quello di chiarire, per quanto possibile, il rapporto fra alcune argomentazioni addotte su tale tema e il loro radicamento nelle maglie concettuali e metodologiche delle principali teorie morali di riferimento: utilitarista, liberale, femminista e personalista<sup>3</sup>.

---

<sup>1</sup> CATTORINI P. (2006<sup>3</sup>), *Bioetica. Metodo ed elementi di base per affrontare problemi clinici*, Masson, Milano, 17.

<sup>2</sup> Cfr. VIAFORA C., GAIANI A. (a cura di) (2015<sup>2</sup>), *A lezione di bioetica. Temi e strumenti*, FrancoAngeli, Milano, 27.

<sup>3</sup> Ritengo essenziale fare una precisazione. Nell'organizzare la trattazione di questo capitolo, mi sono avvalsa delle classificazioni tradizionali dei diversi approcci in bioetica e ho citato gli autori, da me presi in considerazione, per la rappresentatività delle loro argomentazioni in materia di diagnosi prenatale, secondo la collocazione che si rinviene nei

Un riferimento particolarmente valido e utile per la presentazione e l'analisi di queste teorie è stato il libro di Roberto Mordacci *Una introduzione alle teorie morali*<sup>4</sup>, per la sua organicità, sistematicità, onestà e per il confronto delle teorie suddette con la bioetica. Lo stesso concetto di “teoria etica”, da me utilizzato, è stato desunto da questo autore<sup>5</sup>.

### 3.1. La tradizione utilitarista e il suo approccio alla diagnosi prenatale

L'utilitarismo è uno degli approcci più forti e incisivi all'etica normativa della storia della filosofia<sup>6</sup>. Esso nasce come programma di riforma della società intorno all'idea centrale che lo scopo ultimo dell'azione sociale è la produzione della massima felicità, ma continua anche come tradizione di ricerca morale puramente razionale, ed è come tale che qui viene considerato.

L'utilitarismo viene introdotto sistematicamente da Jeremy Bentham (1748-1832) e dal suo seguace, John Stuart Mill (1806-1873), il quale canonizza anche il termine stesso. Ma posizioni proto-utilitaristiche si possono rinvenire anche prima del XVIII secolo, in autori come Cumberland e Gay (conseguenzialismo teologico), Hutcheson e Hume (sentimentalismo), e Shaftesbury, i quali affermano che un comportamento può dirsi moralmente rilevante qualora contribuisca ad aumentare la felicità o l'“utilità” altrui. L'attenzione viene pertanto posta da questi autori non sul benessere individuale, bensì su quello sociale.

All'interno dell'utilitarismo si possono reperire diversi orientamenti ma, in generale, si può affermare che, secondo questa corrente filosofica, un'azione si configura come moralmente *giusta* quando produce una quantità di benessere per tutti coloro che ne sono in qualche modo coinvolti o

---

manuali di bioetica. Considero questa una semplice scelta di metodo, fatta al fine di conferire un ordine alla trattazione, ma sono consapevole e convinta del fatto che ogni tentativo di identificare un autore attraverso l'uso di etichette è un'operazione indebita e sempre insufficiente, in quanto incapace di rendere pienamente conto dell'originalità e della complessità del pensiero di ciascun filosofo.

<sup>4</sup> MORDACCI R. (2010<sup>2</sup>), *Una introduzione alle teorie morali. Confronto con la bioetica*, Feltrinelli, Milano.

<sup>5</sup> In senso ristretto, «l'idea di teoria morale si riferisce anzitutto all'etica normativa, in quanto distinta sia dai presupposti metaetici sia dal suo rapporto con i casi specifici»: Ivi, 21. Mi pare illuminante anche la definizione di teoria etica suggerita da Paul Schotsmans: «In generale, una teoria etica è un approccio attraverso cui giustificare una particolare decisione etica. Si tratta di un mezzo con cui si organizzano informazioni complesse e valori e interessi in competizione e si formula una risposta alla domanda: che cosa dovrei fare? Lo scopo principale di una teoria è di fornire *consistenza* e *coerenza* nel nostro processo decisionale»: SCHOTSMANS P. (1999), *Personalism in Medical Ethics*, in “Ethical Perspectives”, 6(1), 10-19: 12. I corsivi, nella citazione, sono miei.

<sup>6</sup> REICHLIN M. (2013), *L'utilitarismo*, Il Mulino, Bologna, 7. Questo testo rappresenta la fonte principale di studio e di riferimento per la composizione della prima parte di questo paragrafo.

toccati, almeno pari a quella di ogni altro atto possibile in quelle circostanze. Essa diviene poi *doverosa* se la quantità di benessere prodotta è maggiore rispetto a quella derivante da ogni altro atto.

Cinque sono le caratteristiche che configurano questa prospettiva morale, e perché una teoria si possa definire “utilitarista” *strictu sensu*, devono essere tutte presenti. Il tratto che più qualifica, da un punto di vista dell’argomentazione etica, la tradizione utilitarista, è il *conseguenzialismo* (per cui l’utilitarismo viene anche connotato come “teoria consequenzialista”), per cui ogni azione viene valutata non in se stessa, ma solo sulla base delle conseguenze prodotte, ossia in base a considerazioni *ex post*<sup>7</sup>, attraverso il calcolo costi-benefici. Altra caratteristica essenziale è il *welfarismo*, ovvero il considerare il benessere come unica realtà che ha valore di fine e non di mezzo. E il benessere viene inteso, nella formulazione classica, come felicità, mentre nella concezione neoutilitarista<sup>8</sup> come soddisfazione dei desideri o delle preferenze individuali. Terzo carattere dell’utilitarismo è l’*aggregazionismo*, ovvero il considerare, di fronte alle possibili alternative che un conflitto morale presenta, il bene, l’utilità maggiore per il maggior numero di soggetti morali coinvolti, e giudicare giusta l’azione che lo promuove. Poiché spesso sono tante le parti coinvolte in un giudizio morale, e non sempre è possibile massimizzare il benessere individuale, bisogna mirare a ottenere il maggior risultato complessivo. La *massimizzazione*, quarta caratteristica dell’approccio utilitarista, richiede che ogni soggetto morale realizzi il massimo bene possibile in ogni situazione. Infine, ciò che si deve ricercare è l’interesse generale o, come diceva Francis Hutcheson, «la massima felicità per il massimo numero<sup>9</sup>»; le azioni determinate dalla benevolenza (cioè dall’agire in maniera disinteressata per la felicità altrui), sono le uniche approvate dal senso comune, ciò che va sotto il nome di *universalismo*.

Da quanto detto fin qui, si evince, pertanto, che l’impianto teorico dell’utilitarismo è molto semplice in quanto la complessità della vita morale viene ricondotta a un unico principio:

---

<sup>7</sup> DRIVER J., *The History of Utilitarianism*, in “The Stanford Encyclopedia of Philosophy”, Winter 2014 Edition, E.N. Zalta (ed.), <http://seop.illc.uva.nl/entries/utilitarianism-history/>.

<sup>8</sup> Il neoutilitarismo è una nuova forma di utilitarismo che si afferma a partire dalla metà del Novecento. Esso non considera il principio di utilità l’unica fonte di giustificazione morale e non lo adotta come procedura decisionale, ma adotta il preferenzialismo nella teoria del valore e il riferimento alle regole nella teoria dell’obbligo (REICHLIN (2013), *L’utilitarismo* cit., 164).

<sup>9</sup> HUTCHESON F. (2004 ), *An Inquiry Concerning Moral Good and Evil* (1725), Wolfgang Leidhold, Liberty Fund, Indianapolis, Trattato III, sez. III, § 8.

massimizzare la felicità e minimizzare la sofferenza. Inoltre, nel giudizio morale l'accento è posto – come sopra affermato – sulla responsabilità connessa alle conseguenze di una determinata azione<sup>10</sup>.

Poiché l'utilitarismo ha sempre cercato di fornire delle risposte “scientifiche” ai problemi morali, molto facilmente si è ricavato un ruolo di non secondaria importanza nell'ambito dell'etica applicata in generale, e dell'etica di inizio vita in particolare.

Un riferimento centrale per tutti gli autori di approccio utilitarista, è quanto scritto da John Stuart Mill rispetto alla responsabilità procreativa:

il fatto stesso di provocare l'esistenza (*causing the existence*) di un essere umano, è una delle azioni più responsabili nel campo della vita umana, che può essere sia una maledizione che una benedizione – a meno che l'essere al quale è stata donata (la vita) non abbia almeno le normali possibilità di un'esistenza desiderabile (*the ordinary chances of a desirable existence*), è un crimine contro quell'essere<sup>11</sup>.

L'ambito riproduttivo è, per Mill, un ambito di vita moralmente significativo, all'interno del quale convivono tensioni tra i valori della libertà e quello della beneficenza, tra la libertà dei genitori di perseguire quelli che egli chiama gli “esperimenti di vita” (*experiments of living*) da un lato, e dall'altro il loro obbligo a tenere in considerazione ciò che è già noto da esperimenti precedenti e dall'esperienza, in modo tale da assicurare al loro figlio la possibilità ordinaria di un'esistenza desiderabile. Al di là di questo, i genitori dovrebbero essere liberi sia da ogni tipo di interferenza esterna, sia da obblighi morali personali di beneficenza<sup>12</sup>.

Questa tensione, messa in luce da Mill, fra la libertà riproduttiva e la beneficenza alla luce dell'evidenza empirica di ciò che rende una vita buona, presagisce un dibattito tutt'ora presente nel campo dell'etica riproduttiva, dibattito di cui sono autori rappresentativi per l'approccio utilitarista Peter Singer, Julian Savulescu e Guy Kahane, di cui intendo, pertanto, qui presentare le argomentazioni<sup>13</sup>.

---

<sup>10</sup> Cfr. VIAFORA C. (2006), *Introduzione alla bioetica*, FrancoAngeli, Milano, 64-66, ove l'autore mette in rilievo i punti di forza, ma anche di debolezza, di una tale semplicità di impianto.

<sup>11</sup> MILL J.S. (1859), *On Liberty*, in ID., *Utilitarianism, On Liberty and Considerations on Representative Government*, Everyman, London, 177; tr. it. di S. Magistretti, *Saggio sulla libertà*, Il Saggiatore, Milano (2014).

<sup>12</sup> Il concetto di libertà procreativa è centrale nell'approccio utilitarista. Quest'ultimo fa derivare il principio di autonomia direttamente da quello di utilità e considera come normative solo le preferenze individuali, non un presunto ordine oggettivo a cui gli individui dovrebbero conformarsi (cfr. MORDACCI (2010)<sup>2</sup>, *Una introduzione cit.*, 114).

<sup>13</sup> Le loro tesi – in particolar modo quelle dei primi tre autori citati – hanno assunto un carattere paradigmatico della prospettiva generale dell'utilitarismo sulle questioni bioetiche.

La scelta di fare riferimento, innanzitutto, al pensiero di Peter Singer come rappresentativo dell'approccio utilitarista, è determinata dal fatto che egli viene, a ragione, considerato un pioniere di quella che verrà poi chiamata “la svolta dell'etica applicata”<sup>14</sup>. L'autore costruisce tutta la sua riflessione intorno al principio per cui è doverosa l'azione che soddisfa la maggior quantità di interessi e preferenze rispetto a ogni altra. Contro la tradizione etica occidentale, colpevole, secondo Singer, di specismo, va affermato che qualunque essere vivente dotato di *sentience* (ossia la capacità di provare piacere o dolore) – e, quindi, non solo l'uomo – ha interesse a evitare il dolore e a ricercare il piacere. La sofferenza va evitata in tutti i modi per qualunque essere sia dotato di sensibilità. L'appartenenza alla specie *homo sapiens* è moralmente irrilevante; ciò che conta per l'ammissione alla comunità morale è solo la *sentience*<sup>15</sup>. Di più: per Singer vi sono addirittura esseri umani “marginali” – come gli embrioni, i feti in fase precoce, gli individui in stato vegetativo e i malati di demenza in stato avanzato – che, essendo privi di sensibilità e, conseguentemente, di interessi, hanno una vita priva di valore intrinseco. Ci sono poi esseri umani che non sono persone, in quanto si può definire “persona” solo chi è in grado di concepire se stesso come entità continua nel tempo. Ne deriva che ci possono anche essere persone che non sono esseri umani.

Altro punto centrale del pensiero del filosofo australiano, è la sua critica alla morale basata sulla “sacralità della vita” secondo la quale

ogni vita umana, indipendentemente dalla sua qualità o tipo, è inviolabile e di ugual valore<sup>16</sup>.

La nozione di “sacralità della vita” nega, conseguentemente, la possibilità di compiere qualunque azione ponga intenzionalmente termine alla vita. Singer pone, invece, l'accento sulla “qualità della vita”: la vita di ogni individuo non ha valore in quanto sacra in sé, ma solamente se ha una buona qualità, la qual cosa è intrinsecamente connessa alla tutela degli interessi e alla soddisfazione delle preferenze. La sostituzione del valore della sacralità della vita umana con quello di qualità della vita

---

<sup>14</sup> REICHLIN M. (2008), *Etica della vita. Nuovi paradigmi morali*, Mondadori, Milano, 44.

<sup>15</sup> *Ivi*, 58.

<sup>16</sup> KUHSE H. (1987), *The Sanctity-Of-Life Doctrine in Medicine. A Critique*, Clarendon, Oxford, 5. Giustamente Maurizio Mori precisa che il termine “sacralità”, che sta a indicare «l'invulnerabilità o intangibilità della vita umana», è «un aspetto che prescinde da connotazioni religiose – anche se le credenze religiose possono essere rilevanti». Egli riporta nel suo libro *Introduzione alla bioetica* un passo del sociologo Edward Shils, in cui l'autore scrive che la vita «è creduta essere sacra non perché è la manifestazione di un creatore trascendente: è creduta essere sacra perché è vita. L'idea di sacralità è generata dall'esperienza primordiale dell'essere vivi, di esperire la sensazione elementare di vitalità e la paura elementare della sua estinzione. L'uomo sta in timore reverenziale davanti alla propria vitalità, alla vitalità della sua discendenza e della sua specie. Il senso di timore reverenziale è l'attribuzione, e quindi il riconoscimento, della sacralità»: MORI M. (2012), *Introduzione alla bioetica. Dodici temi per capire e discutere*, Espress Edizioni, Torino, 24. La citazione è riferita a SHILS E. (1968), *The sanctity of life*, in LABBY D.H. (ed.), *Life or death: ethics and opinion*, University of Washington Press, Seattle-London, 2-38: 7.

di ogni essere senziente, si configura come un mutamento radicale di paradigma morale<sup>17</sup>. Che la qualità della vita di una persona sia, poi, più o meno buona, lo definisce di fatto la società, non l'individuo stesso, in quanto il valore da massimizzare viene concepito in termini di benessere (benesserismo), ma non del solo soggetto in questione, bensì di tutti gli individui (aggregazionismo) coinvolti nelle conseguenze di un'azione (conseguenzialismo). Non è, pertanto, possibile parlare di "sacralità della vita" senziente: se la vita provoca sofferenza, è lecito porvi fine in modo indolore. Ne consegue che ci possono essere dei casi in cui diventa lecito abortire un embrione o un feto senziente (purché, in quest'ultimo caso, in modo indolore), allorché si tratta di salvaguardare la qualità della vita della madre, in quanto gli interessi di quest'ultima prevalgono su quelli dell'embrione o del feto: rispetto all'embrione, in quanto non vi sono interessi da prendere in considerazione perché è privo di *sentience*; rispetto al feto, perché pur essendo, man mano che si sviluppa, sempre più cosciente, ha però un grado di *sentience* del tutto rudimentale. L'aborto è poi tanto più giustificato, quanto più è strumentale alla ricerca di mettere al mondo un individuo sano e quindi felice (sostituibilità). Se, ad esempio, la diagnosi prenatale evidenzia una malattia genetica nel feto, allora bisognerà porre termine alla sua esistenza, lasciando spazio alla possibilità che una nuova gravidanza porti alla luce un bambino normale, con una qualità di vita superiore al primo.

Un ultimo accenno desidero farlo, infine, rispetto al criterio in base al quale, secondo Singer, le politiche sanitarie devono compiere le loro scelte in ordine all'allocazione delle risorse (una questione etica centrale, come si è visto nel capitolo precedente, anche per le nuove tecniche di indagine prenatale come il NIPT). L'autore asserisce che l'allocazione delle risorse deve essere regolata non sui bisogni, bensì sulla massimizzazione dell'utilità attesa. Ciò comporta che la priorità nella scelta dei trattamenti da rendere disponibili vada data considerando chi ha un'attesa di vita più lunga o una qualità di vita migliore.

---

<sup>17</sup> Cfr. REICHLIN (2013), *L'utilitarismo* cit., 191-201. Che le sue teorie rappresentino una rivoluzione in campo etico, è una consapevolezza che Peter Singer ha. Scrive infatti: «[...] la pratica medica moderna è diventata incompatibile con la credenza nell'uguale valore di ogni vita umana. È giunto il momento per un'altra rivoluzione copernicana. Sarà, ancora una volta, una ribellione contro un complesso di idee che noi abbiamo ereditato dall'età in cui il mondo intellettuale era dominato da una prospettiva religiosa. [...] La tesi tradizionale, secondo cui ogni vita umana è sacra, semplicemente non ci consente di far fronte alla gamma di questioni che esigono di venire risolte. La prospettiva nuova ci darà un approccio inedito e più promettente» (SINGER P. (1994), *Rethinking Life and Death*, Text Publishing Co., Melbourne; tr. it. di S. Rini, *Ripensare la vita. La vecchia morale non serve più*, Il Saggiatore, Milano (2000), 193).

Grande incidenza nel dibattito bioetico relativo all'etica di inizio vita hanno avuto anche Julian Savulescu e il collega Guy Kahane<sup>18</sup>, che hanno formulato il noto principio morale della “beneficenza procreativa”:

Tale principio prescrive che le coppie dovrebbero selezionare, tra tutti i possibili, il bambino che avrà le più ampie possibilità di avere la vita migliore, basandosi sulle informazioni rilevanti in proposito e già disponibili<sup>19</sup>.

Gli autori chiariscono immediatamente che quello della beneficenza procreativa

è un principio relativo a ciò che noi *dovremmo* fare, e non a ciò che siamo *costretti* a fare<sup>20</sup>.

Si tratta, dunque, di un obbligo morale (*moral obligation*), ma non di un obbligo assoluto (*absolute obligation*). Attraverso tale principio, si intende affermare che i genitori hanno una ragione morale significativa (*significant moral reason*) di «scegliere il figlio migliore» (*to choose the better child*), ovvero di selezionare il figlio la cui vita, alla luce delle informazioni ricevute, sarà migliore o, almeno, non peggiore di quella di altri figli possibili. Il principio stabilisce, dunque, non ciò che le persone devono inevitabilmente fare, ma solo ciò che hanno la significativa ragione morale di fare<sup>21</sup>. Naturalmente se il principio di beneficenza procreativa si trova in conflitto con altre ragioni più forti (ad esempio il benessere dei genitori o di altri figli già esistenti, o possibili danni a terze persone), esso decade a favore di queste ultime, e non è lecito scegliere il figlio più avvantaggiato. Ma se queste ragioni non sussistono, o se sono più deboli, allora non è moralmente permessibile (*it is not morally permissible*) scegliere qualcosa di meno del meglio. Infatti, se affermiamo che i genitori hanno delle ragioni morali di preoccuparsi del benessere dei loro futuri figli, allora dobbiamo anche ammettere che ci debba essere una ragione morale ad avere il figlio più avvantaggiato piuttosto che lasciare tutto in mano al caso o alla natura.

---

<sup>18</sup> SAVULESCU J. (2001), *Procreative beneficence* cit.; ID. (2007), *Beneficenza procreativa e disabilità: il dovere di avere il bambino con le migliori possibilità di vita*, in “Bioetica. Rivista interdisciplinare”, 15(Suppl.1), 56-64; ID. (2007), *In defense* cit.; SAVULESCU J., KAHANE G. (2009), *The moral obligation* cit.

<sup>19</sup> SAVULESCU (2007), *Beneficenza procreativa* cit., 56.

<sup>20</sup> *Ibid.*

<sup>21</sup> «PB is a moral principle. It states what would be morally right or wrong for reproducers to do. To repeat, PB is not the view that reproducers should be coerced into selecting the most advantaged child, or punished if they don't»: SAVULESCU, KAHANE (2009), *The moral* cit., 279. Le espressioni “ragione morale” e “obbligo morale” vengono usate dai due autori in maniera interscambiabile.

Il carattere di “principio morale” proprio della beneficenza procreativa va fortemente affermato, altrimenti si rischia di confonderla con diversi tipi di visioni pro-selezione, la più debole delle quali è, secondo Savulescu e Kahane, l’autonomia procreativa. Quest’ultima sostiene che, in nome della loro libertà, per i genitori è ugualmente lecito scegliere sia il migliore che il peggiore figlio. Ma questo è, per gli autori, un principio morale inammissibile, perché la moralità non può essere indifferente alla scelta tra un bambino che avrà una vita appagante e uno che vivrà una vita breve e carica di sofferenza. Quindi, mentre per chi sostiene l’autonomia riproduttiva, qualunque scelta procreativa autonoma è lecita, per chi sostiene il principio di beneficenza basta che vi sia la possibilità che si verifichi una condizione patologica tale per cui il nascituro potrebbe avere una vita con minori prospettive, perché dei genitori abbiano delle fondate ragioni per scegliere di non metterlo al mondo. Chi sostiene l’autonomia riproduttiva lo fa perché non è in grado di distinguere fra principi morali e legali. E la beneficenza procreativa è un principio morale.

Secondo i due filosofi, è doveroso che le persone ricevano in fase prenatale tutte le informazioni relative a possibili patologie del futuro bambino, e che vengano poi messe nella condizione di fare ciò che ritengono giusto. La scelta giusta non può essere definita *a priori* da qualcun altro che non sia chi è direttamente coinvolto in essa. E, in base al consequenzialismo, è buona quella scelta, fra le altre, che porta al migliore risultato. Ciò che si deve permettere è, pertanto, che i genitori scelgano di mettere al mondo il figlio più avvantaggiato (*most advantaged child*), quello «con le migliori possibilità di avere una vita buona<sup>22</sup>».

Ma, a questo punto, è d’obbligo una domanda: quando una vita si può definire “buona”? Savulescu e Kahane affermano che questa è una questione filosofica difficile, suscettibile di diverse risposte, ma che il principio di beneficenza procreativa è neutrale rispetto alle dispute su tale questione. L’assunto dei due autori è che si possa definire “buona” quella vita in cui si prospetta che il figlio possa godere del massimo benessere<sup>23</sup>. In base a questo assunto, non necessariamente è buona la vita di una persona caratterizzata dall’assenza di malattia. La malattia, in se stessa, ha una valenza morale rilevante solo nella misura in cui riduce il benessere. Non si tratta, quindi, tanto di selezionare il figlio sano, quanto piuttosto quello che potrà avere una vita migliore. La vita della stragrande maggioranza delle persone disabili non è semplicemente degna di essere vissuta, ma è certamente buona. Però, dobbiamo riconoscere che la disabilità (intesa come nozione relativa a un contesto e a delle persone che la definiscono come tale) determinata da molte malattie genetiche,

---

<sup>22</sup> SAVULESCU (2007), *Beneficenza procreativa* cit., 58.

<sup>23</sup> «PB thus states that we have reason to select the child who is *expected* to have the most advantaged life»: SAVULESCU, KAHANE (2009), *The moral* cit., 278. Corsivo degli autori.

diminuisce le possibilità di vivere al meglio la propria vita, per cui va affermato l'obbligo morale di promuovere il benessere attraverso la massimizzazione delle abilità e la riduzione delle disabilità. E questa affermazione è del tutto compatibile con l'ovvio e importante dato di fatto che le persone disabili possono avere delle vite molto buone. Ma nell'ambito delle scelte procreative, ciò che conta non è il fatto che specifiche persone disabili abbiano delle vite buone, quanto piuttosto se i genitori possono ragionevolmente credere che un figlio disabile possa, *con ogni probabilità*, avere una vita *migliore* di un figlio sano. In tale ambito, dunque, il concetto importante, che diventa criterio di scelta, è quello di disabilità *attesa*<sup>24</sup>.

Infine, rispetto alla questione dei diritti anticipatori del futuro bambino discussa nel precedente capitolo, Savulescu e Kahane dicono che alcuni di coloro che si oppongono all'idea della selezione del figlio più avvantaggiato, lo fanno per tutelare tali diritti. Ma sia che noi selezioniamo i bambini, sia che lasciamo che tutto sia affidato al caso, alcune opzioni future verranno comunque a loro precluse o saranno rese difficili, mentre altre rese disponibili o più facili. Ed è facile immaginare che i bambini dotati di maggiore capacità e talento avranno un maggior numero di *chances*. Il principio del rispetto per l'autonomia delle persone future potrebbe, così, significare che noi dovremmo selezionare i futuri bambini con lo scopo di *promuovere*<sup>25</sup> intenzionalmente l'autonomia prevista, o selezionando quei tratti psicologici che la favoriscono, oppure mantenendo aperte quante più possibili opzioni per gli stessi. Ora, se il rispetto per l'autonomia futura viene inteso a beneficio di una persona in quanto contribuisce al suo benessere, allora possiamo dire che esso è totalmente compatibile con il principio di beneficenza procreativa.

### 3.1.1. Alcuni rilievi critici

Dal quadro che si è tracciato sull'approccio utilitarista, si comprende bene come esso abbia rappresentato e continui a rappresentare una voce molto influente, stimolante e provocatoria all'interno del dibattito bioetico, in forza delle sue tesi radicali e delle critiche serrate alla morale tradizionale. Due ci paiono essere i contributi più importanti di questa teoria morale: il primo concerne l'importanza che deve essere attribuita alle conseguenze delle azioni; il secondo riguarda

---

<sup>24</sup> *Ivi*, 286. Corsivi degli autori.

<sup>25</sup> *Ivi*, 282. Corsivo degli autori.

l'accento sul valore negativo della sofferenza che, nella misura delle nostre possibilità, dobbiamo cercare di evitare.

Ma proprio le tesi provocatorie, spesso polemiche e controintuitive per il senso comune sostenute dagli autori di approccio utilitarista, hanno fatto sì che si sia sviluppato un ampio dibattito, segnato, certamente, da critiche preconcepite e da fraintendimenti, ma anche da analisi più puntuali ed efficaci. Di queste ultime, da un approccio personalista critico, dà sinteticamente conto Roberto Mordacci<sup>26</sup>, il quale evidenzia che, sul piano dell'impianto generale, la critica all'approccio utilitarista si è concentrata innanzitutto sull'astrattezza della razionalità esclusivamente strumentale presupposta dall'idea di calcolo della felicità. Quando si valuta il bene in gioco nell'agire, è necessario tener conto anche della dignità delle persone, che hanno un valore in sé, e non in quanto portatori o meno di preferenze. Inoltre, il bene da raggiungere non può essere un valore del tutto impersonale, perché l'esperienza morale di ogni soggetto si situa all'interno di una rete di relazioni che contribuiscono a delineare e a formare l'identità dello stesso, e che generano delle responsabilità. La riflessione utilitarista appare, invece, poco sensibile al vissuto concreto delle persone, e le sue tesi centrali scerve da una considerazione profonda del valore intrinseco di pratiche come la generazione, la gestazione e la cura dei figli, nelle quali la relazionalità fra i soggetti è per se stessa un elemento costitutivo del significato delle azioni, anche a prescindere dalle conseguenze. Così, ad esempio, nel caso della diagnosi prenatale, ogni decisione relativa al concepito non può essere condotta sul computo della felicità per il maggior numero di persone, perché lui è, prima di tutto, un soggetto con una sua dignità propria, che molto presto si potrebbe trovare in rapporto ad altri, rispetto ai quali potrebbe avere, ad esempio, un ruolo particolare (come l'esserne figlio), e di cui altri si dovrebbero ritenere responsabili. E, appunto, a questa responsabilità, che «può contrastare con la produzione dell'esito più utile», non ci si può sottrarre senza venir meno alla propria identità morale. Una critica è rivolta anche alla descrizione degli atti puramente in base alle conseguenze, e non come atti connotati in se stessi da un significato morale. Questo risulta evidente, ad esempio, osservando come viene trattata la questione dei test genetici prenatali, la cui ammissibilità morale viene valutata esclusivamente rispetto alle conseguenze, buone o cattive, prodotte. Ma come si può qualificare una "buona conseguenza" in questo ambito? E possono, le conseguenze, essere l'unico criterio rilevante di giudizio? Lo stesso si può dire riguardo la questione dell'aborto: non considerando l'embrione o il feto come persone, l'aborto viene affrontato solo in termini di massimizzazione di preferenze altrui. Il giudizio sull'atto non contempla in alcun modo la salvaguardia del principio del rispetto della persona. Ma gli stessi

---

<sup>26</sup> Cfr. MORDACCI (2010<sup>2</sup>), *Una introduzione* cit., 129-130.

argomenti addotti per negare all’embrione e al feto lo statuto ontologico di persona, non appaiono affatto convincenti, perché il concetto di utilità non viene assegnato agli individui in quanto tali, ma alla soddisfazione di preferenze connesse con alcune funzioni degli stessi (razionalità, autocoscienza). Unico principio razionale ammissibile è, per gli autori di approccio utilitarista, l’utilità. Tale principio fonda quelli di non maleficenza, autonomia e giustizia che perciò, rispetto al primo, hanno una validità soltanto *prima facie*. Ma utilizzare come unico criterio di valutazione morale l’utilità è molto limitante, e non permette di guardare alle situazioni in modo più complesso e globale, considerando tutti i soggetti agenti. Nella prospettiva considerata, l’interesse del singolo viene sempre sacrificato a quello della collettività. I critici di area liberale, ravvisano pertanto nell’utilitarismo la difficoltà a riconoscere un pieno statuto alla nozione di diritti individuali.

Andando ad analizzare, invece, più specificamente, il pensiero degli autori menzionati, si può certamente riconoscere a Peter Singer la chiarezza espositiva e la coerenza interna delle argomentazioni addotte, la cui stringenza va a scardinare le fondamenta stesse del senso comune. Uno degli aspetti centrali dell’utilitarismo, e su cui Singer ha particolarmente messo l’accento, concerne la necessità di adottare il punto di vista universale nelle nostre considerazioni morali, in modo da superare ogni forma di parzialità. Il criterio adottato per evitare ogni forma di discriminazione è quello dell’uguale considerazione di tutti gli esseri viventi senzienti<sup>27</sup>. A tal fine egli, come abbiamo visto, ridefinisce la nozione di “persona”, liberandola da qualunque connotazione metafisica e mettendola in relazione alla capacità di avere autocoscienza. Ma così facendo, Singer assegna un diverso valore all’esistenza sulla base dei diversi livelli di autocoscienza, creando di fatto proprio quelle discriminazioni che voleva evitare. Senza addentrarci nel complesso dibattito che si è sviluppato attorno alla definizione di “persona” – anche, appunto, in risposta a quanto proposto da Peter Singer – voglio qui solo evidenziare che la sua prospettiva è molto riduttiva e non rende conto della complessità della vita umana. Ne dà conto Eva Kittay<sup>28</sup>, filosofa femminista, la quale sostiene che, pur essendo d’accordo con il filosofo australiano rispetto alla sostituzione del valore della sacralità della vita umana con quello di qualità della vita, trova tuttavia problematico il modo in cui esso viene spiegato e applicato. In risposta a Singer, e assumendo esplicitamente alcuni concetti chiave dell’etica femminista della cura, Kittay intende, invece, affermare un concetto relazionale di persona, la significatività morale dell’appartenenza di

---

<sup>27</sup> VIAFORA C. (1994), *I ‘principi etici di base’*, in LEONE S., PRIVITERA S., *Dizionario di bioetica*, ISB, Acireale, [www.webethics.net/principidellabioetica](http://www.webethics.net/principidellabioetica).

<sup>28</sup> KITTAY E.F. (2000), *Relationality, Personhood, and Peter Singer on the Fate of Severely Impaired Infants*, in “Newsletter on Philosophy and Medicine”, 253-256.

specie, e la parzialità<sup>29</sup> come confacente ad alcune considerazioni etiche. Un'etica basata sulla nozione di qualità della vita è meno astratta rispetto a quella basata sul concetto di sacralità della vita, perché è sempre la qualità di vita *di qualcuno* a essere presa in considerazione. Ma che cosa è una “buona” qualità di vita? Quale concetto di qualità viene esaminato? Quello del filosofo? Quello del medico? Sulla linea di Locke, Singer sostiene che si può definire “persona” solo chi è in grado di concepire se stesso come entità continua nel tempo. Ma anche il medico intende l'essere “persona” come qualcosa di strettamente legato alle capacità cognitive. L'affettività, i sentimenti, eccetera raramente vengono fatti rientrare dal filosofo e dal medico fra gli attributi che contribuiscono a definire la personalità. Gli attributi che vengono considerati moralmente rilevanti, sono in realtà qualcosa di astratto rispetto alla vita reale delle persone. Persone con gravi menomazioni non sono considerate tali perché non hanno quegli attributi, compresi nella lista stilata da Locke e recepita da Singer, che definiscono i criteri per poter corrispondere a questa definizione. Ma, forse, si tratta solo di una lista sbagliata e occorre presentarne una migliore. Noi possiamo conservare alcune capacità tipicamente umane e perderne altre. Quello che “perdiamo” e quello che “manteniamo” in termini di attributi, capacità e funzioni del nostro corpo, determina *a quanto* dell'ambito dell'esistenza umana noi possiamo prendere parte, ma non determina e non dovrebbe determinare il nostro essere o meno persone. L'essere persona, sostiene Kittay, comincia (ma non finisce) con l'entrare in relazione con altri, ma non con “altri” generalizzati, bensì con “altri” concreti. Le teoriche femministe hanno sostenuto che un sé svincolato, un sé per il quale le relazioni con gli altri non sono costitutive dell'identità, è un'astrazione che maschera molteplici relazioni, dipendenti e interdipendenti, con gli altri. Essere persone significa perciò, per Kittay, come per tutte le teoriche femministe, essere coinvolti in una rete di relazioni costitutive del sé. E questa costituzione del sé è possibile proprio a partire dalla relazione con coloro che ci sono più prossimi. Ma le relazioni devono poi potersi estendere a tutti coloro le cui possibilità sono anche le nostre. E qui l'appartenenza di specie ritorna ad avere una rilevanza morale, perché con nessun essere appartenente a un'altra specie noi abbiamo le stesse relazioni che possiamo instaurare con un altro essere umano. Il principio utilitaristico della pari considerazione degli interessi degli esseri senzienti pare non garantire questa “parzialità di specie”. Ma anche su basi consequenzialiste si potrebbe, invece, sostenere che in alcuni tipi di distribuzioni, una certa parzialità è necessaria, come, per esempio, nel caso delle persone vulnerabili che hanno bisogno di particolari attenzioni rispetto ad altre. Chi può decidere, infatti, se un bambino malato o con una grave disabilità deve o meno continuare a lottare per vivere? Solo la madre, la cui personalità e i cui interessi sono da sempre e

---

<sup>29</sup> Gli atteggiamenti parziali sono quelli che derivano da particolari relazioni di parentela, amore, amicizia...

per sempre intrecciati con quelli del suo bambino, può giudicare (forse non correttamente, ma deve essere il *suo* giudizio) se quel bambino potrà o meno avere una vita che valga la pena di essere vissuta. Insistere su un concetto relazionale di persona, che porta a guardare agli altri come a coloro le cui possibilità sono sempre le nostre stesse possibilità, significa allora pensare, ad esempio, che

io non posso diventare una persona con la sindrome di Down, ma potrei diventare una persona con facoltà cognitive diminuite<sup>30</sup>

e che, quindi, anche la vita di un bambino con sindrome di Down può ancora essere una vita pienamente umana e degna di essere vissuta.

La vita della mente ha sicuramente il suo fascino – ed è anche indispensabile come parte del progetto umano. Ma il pensiero, la riflessione razionale, le elevate capacità cognitive richieste anche per un discorso elementare, rimangono solo una parte e – la cosa più sorprendente per il filosofo – nemmeno la parte più importante, di ciò che è umano e di ciò che significa partecipare al più alto valore<sup>31</sup>.

Anche alla luce delle considerazioni di Kittay, mi pare di poter concludere che proprio il tentativo di Singer di arrivare a un'uguale considerazione di tutti gli esseri viventi senzienti nelle nostre considerazioni morali, fatto ridefinendo il concetto di persona e centrando la sua riflessione sulla nozione di qualità della vita, conduce, al contrario, a delle discriminazioni. E questo, perché? Perché nel voler definire chi è persona, Singer scambia gli atti e le funzioni di cui essa è capace, con la persona stessa, ovvero

confonde la persona con la *personalità*, ossia l'essenza con una sua manifestazione accidentale. Perciò il fatto che un'entità non possenga ancora la coscienza (come l'embrione, anche ai primi stadi dello sviluppo biologico, il feto, il neonato) o non ne sarà mai dotata (neonati anencefalici) o l'abbia perduta (pazienti affetti da patologie neurodegenerative gravi o in stato vegetativo permanente) non è un indice per misurare se questa entità sia o meno una persona: persona lo sarà sempre, in quanto rimane intatto il sostrato ontologico della sostanza<sup>32</sup>.

---

<sup>30</sup> KITTAY (2000), *Relationality, Personhood* cit., 256.

<sup>31</sup> *Ibid.*

<sup>32</sup> GALLETTI M. (2004), *Essere persona e avere diritto alla vita: analisi di alcuni argomenti in bioetica*, in "Bioetica e Società", II(2), 17-27: 21.

La valutazione della qualità della vita umana spetta, secondo Singer, innanzitutto al soggetto medesimo, per cui presuppone la capacità di apprezzare la propria esistenza, capacità che gli permette appunto di essere riconosciuto come persona. Ma i “soggetti marginali” non hanno questa capacità, per cui altri devono decidere per conto loro rispetto alla loro esistenza. La questione del trattamento di questi soggetti si pone così non in termini di rispetto per le persone, ma come un problema di massimizzazione di preferenze altrui. Ne consegue che mentre si evitano discriminazioni tra i soggetti che manifestano interessi, si discrimina, invece, chi – pur avendone, oggettivamente – non può manifestarli. La valutazione della qualità della vita dei soggetti marginali viene inoltre fatta sulla base di considerazioni del tutto personali, soggettive, non oggettive, che arrivano a considerare, ad esempio, la disabilità come sinonimo di una cattiva qualità della vita. Ma questo non si dà nella realtà delle cose. Ci sono, ad esempio, delle forme di disabilità non gravi (come forme leggere di sindrome di Down) che si configurano oggettivamente come un danno rispetto all’integrità di tutte le funzioni di un soggetto, ma tale danno può accompagnarsi a una vita felice e di buona qualità sia per il soggetto stesso che per coloro che gli sono accanto. Come scrive Viafora:

Il rischio più grave che comporta la mitizzazione della qualità della vita in termini di religione della felicità, è che si arrivi a codificare un nuovo concetto di “normalità sociale” fortemente discriminante. Chi si può arrogare il diritto di decidere per un altro quale sia il grado di qualità che rende la vita degna di essere vissuta?<sup>33</sup>

Ciò che appare evidente nel pensiero di Singer è che dietro il concetto di “qualità della vita”, si insinua la tendenza a misurare in qualche modo il *valore* di una vita umana. E classificare le vite come più o meno degne di essere vissute, comporta delle discriminazioni che hanno serie conseguenze sul piano clinico.

Diverse obiezioni sono state sollevate anche rispetto al principio di beneficenza procreativa e alle posizioni espresse da Julian Savulescu.

A tal riguardo, una voce interessante è quella di Michael Parker. In un suo contributo dal titolo *An ordinary chance of a desirable existence*<sup>34</sup>, Parker comincia con il considerare che nel giustificare il rispetto per l’autonomia riproduttiva, Savulescu fa ricorso, enfatizzandolo, al valore

---

<sup>33</sup> VIAFORA (2006), *Introduzione alla bioetica* cit., 320.

<sup>34</sup> PARKER M. (2010), *An ordinary chance of a desirable existence*, in ARCHARD D., BENATAR D. (eds.), *Procreation and Parenthood. The Ethics of Bearing and Rearing Children*, Oxford University Press, Oxford, 57-77.

degli “esperimenti di vita”. Ma il principio di beneficenza procreativa, così come è formulato da Savulescu, appare più impegnativo di quello di Mill perché mentre quest’ultimo chiede ai potenziali genitori di assicurare al loro figlio, sulla base delle informazioni disponibili, una normale possibilità di un’esistenza desiderabile, Savulescu richiede agli stessi di scegliere, tra i possibili figli che possono venire alla luce, quello con la migliore opportunità di avere la migliore vita, anche se nessuno ha il diritto di imporre loro questa scelta. Ma, ci chiediamo: chi può decidere quale sia il figlio “migliore”? E in base a quali criteri si può arrivare a stabilire chi sia, fra i possibili, quello con la migliore opportunità di avere la migliore vita?<sup>35</sup>.

In secondo luogo, secondo Parker, il principio di “beneficenza procreativa” è sottodeterminato (*underdetermining*)<sup>36</sup>, paradossale (*paradoxical*) e autoinvalidantesi (*self-defeating*). Innanzitutto è sottodeterminato, in quanto un requisito minimo per un’applicazione significativa del principio di beneficenza procreativa di Savulescu, è che esso sia in grado di classificare (*ranking*)<sup>37</sup> le possibili vite come “migliori” o “peggiori”. Ma il concetto di “vita migliore” è un concetto complesso, problematico da definire. Basta guardare alla nostra vita e a quella di chi ci sta intorno per renderci conto che è difficile dire in anticipo, e con ogni probabilità anche in retrospettiva, che cosa esattamente renda una vita buona o cattiva. Senza dubbio ci sono delle condizioni tali per cui una vita può essere vissuta in modo migliore rispetto a un’altra, ma non è possibile stabilire alcuna correlazione fra le qualità testabili di un embrione e un concetto così ricco e complesso come quello di “vita buona” e, di conseguenza, classificare le vite come “migliori” o “peggiori”. Inoltre, viviamo in un mondo che è plurale, costituito di culture diverse e di persone diverse all’interno di una stessa cultura, quindi con preferenze e credenze diverse. Da ciò consegue che il concetto di possibilità di una vita migliore rimane non sufficientemente specifico.

Il principio di beneficenza è, in secondo luogo, in sé paradossale, in quanto la nostra vita è intessuta di bene e di male. Questa consapevolezza che forgia la nostra identità, ci porta a dire che la migliore vita possibile non è necessariamente e, anzi, non potrebbe essere affatto quella in cui tutto va bene, o quella di una persona priva di difetti di ogni genere. La paradossalità della vita non

---

<sup>35</sup> Robert Sparrow rileva qui il grande errore di fondo di Savulescu, ovvero il suo confondere le *ragioni* (*reasons*) con gli *obblighi* (*obligations*): a ragione, certamente, i genitori desiderano il meglio per i loro figli, ma questa ragione non può comportare che essi siano moralmente obbligati a cercare di mettere al mondo il miglior figlio possibile (SPARROW R. (2007), *Procreative Beneficence, Obligations and Eugenics*, in “Genomics, Society and Policy”, 3(3), 43-59: 44).

<sup>36</sup> In inglese, il termine *underdetermination* si riferisce alle situazioni in cui l’evidenza disponibile sia insufficiente per identificare o determinare una posizione specifica (*belief*) nei riguardi dell’evidenza stessa. L’aggettivo *underdetermining* usato da Parker ha pertanto, in questo contesto, il significato di “non sufficientemente specifico”. Infatti, ciò che l’autore contesta è il ricorso, da parte di Savulescu, a un criterio che risulta insufficiente a classificare con sicurezza.

<sup>37</sup> In corsivo nell’articolo.

permette, pertanto, alcuna correlazione lineare tra le caratteristiche di un embrione e la bontà della sua esistenza.

Infine, il principio di beneficenza si smentisce da sé. Noi sappiamo per esperienza che la ricerca spasmodica del meglio possibile, della perfezione a ogni costo, può essere nemica del bene in quanto rende sempre insoddisfatti e non consente di vivere rapporti interpersonali stabili e profondi con i propri figli e nemmeno con se stessi.

Da una prospettiva comunitarista, anche Michael Sandel ha criticato l'argomentazione di Savulescu circa la ricerca del miglior figlio con il miglior futuro possibile, affermando che si basa sull'errato assunto utilitaristico che la salute non è uno specifico bene umano, bensì un semplice strumento con cui massimizzare felicità e benessere. Ma la salute non può essere concepita in modo strumentale: essa è, invece, un «bene delimitato [che] i genitori possono volere nei figli senza rischiare di finire in un vortice simile a un'incontrollata corsa agli armamenti<sup>38</sup>». Diversamente si trasformano in “progettisti” e fanno dei loro figli i «prodotti del loro volere o [gli] strumenti della loro ambizione<sup>39</sup>». Proprio sull'accettazione del figlio così come è, si gioca, secondo Sandel, la verità dell'amore dei genitori verso di lui:

genitori troppo occupati di migliorare i loro figli, hanno più probabilità di esprimere, e rendere cronici ed eccessivi, atteggiamenti non conformi al principio dell'amore incondizionato<sup>40</sup>.

E quando un figlio non è accolto in modo incondizionato, ma solo come risultato di un progetto deliberato, ci si avvicina fortemente all'ideologia sottostante le pratiche eugenetiche<sup>41</sup>:

Anche se non danneggia il figlio e non pregiudica la sua autonomia, lo stile parentale eugenetico è criticabile perché manifesta e rende radicato un certo atteggiamento verso il mondo, un atteggiamento di padronanza e dominio che non riesce ad apprezzare il carattere di dono della potenza e dei successi umani, e a cui sfugge quella caratteristica della libertà che consiste in un negoziato permanente con ciò che è dato<sup>42</sup>.

---

<sup>38</sup> SANDEL (2007), *Contro la perfezione* cit., 57.

<sup>39</sup> *Ivi*, 58.

<sup>40</sup> *Ibid.*

<sup>41</sup> *Ivi*, 81.

<sup>42</sup> *Ivi*, 88.

### 3.2. La tradizione liberale e il suo approccio alla diagnosi prenatale

Le teorie liberali<sup>43</sup> interpretano la bioetica come etica pubblica – il cui valore fondamentale è il diritto alla libertà delle persone – considerata all'interno di un contesto di giustizia sociale, economica e politica. Il linguaggio dei diritti, seppur declinato in maniera più o meno ampia e radicale, è caratteristica precipua delle prospettive liberali. I diversi approcci teorici hanno, inoltre, in comune il rifiuto del consequenzialismo e, in particolare, dell'utilitarismo. Il tratto che, da un punto di vista dell'argomentazione etica, accomuna le diverse versioni della tradizione liberale, è la sua strategia di natura deontologica. Ragionando in termini deontologici, la valutazione morale di un'azione non dipende esclusivamente dalle conseguenze che essa produce, in quanto ci possono essere azioni che producono conseguenze "utili", ma che non si possono giustificare moralmente nella misura in cui la massimizzazione dell'utilità porta a violare principi di giustizia.

È possibile distinguere in diversi modi le teorie incentrate sul valore della libertà individuale, ma la distinzione più usata nelle trattazioni di bioetica è quella fra le teorie dell'eguaglianza liberale (o *teorie egualitariste*<sup>44</sup>), con le loro diverse formulazioni e una valenza marcatamente politica, e le *teorie libertarie* che si presentano, invece, come teorie morali più globali. Mentre per le teorie egualitariste il pieno esercizio della libertà è garantito da un'equa eguaglianza delle opportunità o delle risorse nel contesto di una società di individui liberi ed eguali, per le teorie libertarie i diritti di libertà non sono direttamente correlati a considerazioni di equità o a criteri egualitaristi. Ciò che è fondamentale, secondo queste teorie, è invece la tutela del diritto all'autodeterminazione degli individui, che esige la non interferenza nella loro sfera privata (corporeità, scelte personali...) e che rappresenta una priorità rispetto ad altri diritti che andrebbero tutelati (ad esempio, il diritto del feto alla vita). La vita è vista come l'ambito di realizzazione degli interessi critici di ciascuno per cui, quando si configura il caso in cui la nascita di un bambino può

---

<sup>43</sup> Cfr. MORDACCI (2010<sup>2</sup>), *Una introduzione cit.*, 131-172.

<sup>44</sup> Fra gli esponenti principali di questa prospettiva, Mordacci ricorda John Rawls con la sua teoria della giustizia come equità (cfr., nello stesso testo, pp.135-142) e Ronald Dworkin che incentra la formulazione delle sue teorie sul diritto di uguaglianza (pp.143-144.147.157-159). Cfr. DWORKIN R. (1977), *Taking Rights Seriously*, Harvard University Press, Cambridge; tr. it. parziale di F. Oriana, *I diritti presi sul serio*, Il Mulino, Bologna 1982; RAWLS J. (1971), *A Theory of Justice*, Harvard University Press, Cambridge; tr. it. di U. Santini, *Una teoria della giustizia*, Feltrinelli, Milano (1982); ID. (2001), *Justice as Fairness. A Restatement*, Harvard University Press, Cambridge; tr. it. di G. Rigamonti, *Giustizia come equità. Una riformulazione*, Feltrinelli, Milano (2002). Per quanto concerne la bioetica, vorrei qui ricordare anche l'importante opera di Dworkin: DWORKIN R. (1993), *Life's Dominion*, Cambridge University Press, Cambridge; tr. it. di C. Bagnoli, *Il dominio della vita. Aborto, eutanasia, e libertà individuale*, Edizioni di comunità, Milano (1994).

costituire per la donna o per la coppia un problema nella difesa di tali interessi, l'aborto, nelle prime fasi di vita, è moralmente ammissibile<sup>45</sup>.

Le teorie libertarie hanno sostenuto in maniera addirittura più diretta la liceità dell'aborto. Fra le voci più note, ricordiamo quella di Judith Jarvis Thomson<sup>46</sup> che, pur ammettendo come ipotesi di discussione il diritto alla vita del feto, sostiene però che esso non può prevalere sul diritto della donna a disporre liberamente del proprio corpo. Ne consegue che la donna può lecitamente rifiutare di portare a termine una gravidanza qualora percepisca il feto come un'invasione del proprio corpo. Sullo stesso orizzonte di pensiero si pongono Robert Nozick<sup>47</sup>, quando afferma il cosiddetto "principio di autoappartenenza" che porta a concepire l'autonomia come assoluta sovranità su se stessi, o John Robertson<sup>48</sup>, il quale ritiene che si debba ammettere un fondamentale diritto alla libertà procreativa, centrale per l'identità e la dignità personale e per il significato della propria vita. Tale libertà include la possibilità di selezionare gli embrioni che non sono considerati portatori di diritti, in quanto questi ultimi presuppongono l'autocoscienza di cui gli embrioni sono, invece, privi<sup>49</sup>.

Per quanto concerne, più specificamente, le questioni legate all'etica della genetica, una delle riflessioni più interessanti, e a cui più spesso si fa riferimento in letteratura, è quella sviluppata da quattro autori di area liberale (Allen Buchanan, Dan Brock, Norman Daniels e Daniel Wikler) nel libro *From chance to choice. Genetics and justice*<sup>50</sup>, che rappresenta la prima trattazione sistematica delle problematiche etiche fondamentali sottese all'applicazione delle tecnologie genetiche sugli esseri umani.

L'approccio liberale degli autori è evidente nel loro modo di affrontare tali questioni in riferimento alla giustizia, riflettendo sulla possibilità che l'uomo contemporaneo ha di intervenire tecnicamente per ristabilire l'iniquità di condizioni create dalla "lotteria naturale". La premessa alle loro argomentazioni è, infatti, che le nostre conoscenze in ambito genetico hanno delle significative

---

<sup>45</sup> Questa declinazione del concetto di autonomia riproduttiva viene contestato da Onora O'Neill, la quale afferma che estendere questa libertà fino a comprendere una scelta abortiva è una contraddizione in sé, in quanto mentre l'aborto consiste nell'impedire la nascita di un individuo, la riproduzione ha come suo fine proprio il contrario, cioè il portarlo alla luce (cfr. O'NEILL O. (2002), *Autonomy and Trust in Bioethics*, Cambridge University Press, Cambridge, 61).

<sup>46</sup> THOMSON J.J. (1971), *A Defense of Abortion*, in "Philosophy and Public Affairs", 1, 47-66.

<sup>47</sup> NOZICK R. (1974), *Anarchy, State and Utopia*, Basic Books, New York.

<sup>48</sup> ROBERTSON J. (1994), *Children of Choice: Freedom and the New Reproduction Technologies*, Princeton University Press, Princeton.

<sup>49</sup> MORDACCI (2010<sup>2</sup>), *Una introduzione cit.*, 147.157.164-165.

<sup>50</sup> BUCHANAN et al. (2000), *From Chance cit.*

implicazioni sui principi fondamentali della giustizia: la genetica è vista come una possibilità data all'uomo di realizzare una società più giusta, e i suoi progressi rappresentano una sfida per la giustizia sia in campo teorico che pratico. Valide teorie della giustizia hanno sostenuto che le disuguaglianze naturali si pongono al di fuori del campo di intervento della giustizia, il cui oggetto proprio sono solo le disuguaglianze sociali. Considerata, invece, la promessa, offerta dalla tecnologia genetica, di contribuire a ridurre le disuguaglianze sociali, il vecchio assunto che il "naturale" è dato, mentre il sociale è una questione di responsabilità umana, non pare attualmente più sostenibile. Inoltre, la possibilità, che sempre più ci è data, di modellare addirittura le capacità umane attraverso interventi genetici prenatali, suggerisce che la giustizia non si occuperà solo di valutare come gli oneri e i benefici vengano distribuiti alle persone bensì, prima ancora, di quali tipi di persone ci dovrebbero essere.

Due sono le preoccupazioni che la rivoluzione genetica solleva: la prima è relativa alle pericolose conseguenze della mancata consapevolezza di una conoscenza ancora limitata, solo parziale, in ambito genetico, che ci porta a sopravvalutare la nostra capacità di prevedere e controllare gli effetti dei nostri interventi sul genoma umano; la seconda riguarda, invece, il piano dei valori: anche qualora noi avessimo il completo controllo sul potere di cui disponiamo, dovremmo sempre chiederci se saremo in grado di distinguere tra ciò che *possiamo* fare e ciò che *dobbiamo* fare. Ciò che, con un certo timore, è dato di constatare è, infatti, che oggi i valori non sono in grado di tenere il passo con i nuovi poteri che essi dovrebbero regolare. Il rimprovero, che spesso viene fatto, di "non recitare la parte di Dio" (*playing God*), non ha alcun senso, se non come avvertimento generale a non cedere alla *hybris* cui le nuove tecnologie ci possono facilmente indurre. Ma esso non dà alcuna indicazione utile per capire come dovremmo rispondere di fronte alle scelte particolari con le quali siamo chiamati a confrontarci nell'ambito degli interventi genetici.

L'approccio utilizzato da Buchanan e colleghi per affrontare le questioni etiche connesse all'applicazione delle tecnologie genetiche, si fonda sull'affermazione del principio del rispetto dell'autonomia individuale, il quale richiede che venga largamente garantita la libertà riproduttiva e che, quindi, sia data ampia discrezionalità alle persone nelle scelte che riguardano gli interventi genetici. Tuttavia, garantire il rispetto dell'autonomia riproduttiva non significa sostenere un diritto morale di libertà riproduttiva che può affermarsi in modo assoluto. Quando si tratta di interventi genetici, vanno sempre richiamate anche la necessità di prevenire i possibili danni alla discendenza (principio di non maleficenza) e la tutela della giustizia, soprattutto rispetto alla difesa delle pari opportunità. L'attenzione a questi ultimi due aspetti viene a porre dei limiti alla libertà individuale

di accesso a interventi di tipo genetico. Ciò su cui insistono Buchanan e colleghi, è che il rispetto dell'autonomia riproduttiva va sempre coniugato con l'attenzione al soggetto su cui gli interventi genetici vengono fatti, e all'intera società. Più grande è il danno che si rischia di arrecare a un altro soggetto o all'intera collettività, più deboli diventano le ragioni morali a sostegno dell'autodeterminazione in ambito riproduttivo. La scelta di che tipo di figlio avere (per esempio, sulla base della selezione del sesso) include certamente l'autonomia ma non è, prima di tutto, una questione di *autodeterminazione* individuale, quanto piuttosto – cosa più importante – di *determinazione* di un altro soggetto. Gli interessi fondamentali del bambino e della futura persona che quel bambino diventerà sono una fonte di limiti morali rispetto all'autodeterminazione parentale<sup>51</sup>.

Contro coloro che affermano che la ricerca del figlio perfetto non ha niente a che vedere con l'eugenetica, Buchanan e colleghi sostengono, invece, che scelte individuali di questo tipo possono avere un notevole impatto sul benessere altrui e, a lungo andare, anche sull'intera società. L'effetto collettivo delle decisioni individuali prese dai genitori per prevenire tratti indesiderati o per migliorare tratti desiderati nei propri figli, può avere un impatto sostanziale sulla natura dell'intera società cui appartengono<sup>52</sup>. Inoltre, queste decisioni non vanno a colpire unicamente, o principalmente, i genitori che le prendono, quanto piuttosto i futuri membri della società. In senso largo, i genitori contribuiscono a plasmare – anche se non è chiaro, ed è controverso, fino a che punto – la natura della futura società. Ne consegue che l'interesse di una donna all'autodeterminazione, interpretata come la possibilità di prendere decisioni significative sulla propria vita, non può stabilire, come si è detto, un diritto assoluto a decidere se prevenire o migliorare delle condizioni geneticamente trasmesse. In ragione del fatto che quelle decisioni contribuiranno, in qualche misura, a modificare la natura della società in cui, in futuro, si troveranno a vivere altre persone, si tratta, in qualche caso, di avviare un processo decisionale collettivo. Ad esempio, procedure decisionali democratiche o politiche pubbliche, potrebbero definire perlomeno i parametri larghi o i limiti all'interno dei quali le scelte atte a prevenire o a migliorare determinati tratti geneticamente trasmessi potrebbero essere attuate come parte dell'esercizio della libertà riproduttiva.

L'attenzione a comporre il più possibile gli interessi e i diritti di tutte le parti coinvolte, può così tradursi nella giustificazione morale di interferire o limitare qualche aspetto della libertà riproduttiva. Quest'ultima è correttamente intesa quando include le condizioni sociali indispensabili

---

<sup>51</sup> *Ivi*, 218.

<sup>52</sup> Si pensi, ad esempio, al caso già citato della selezione in base al sesso nei Paesi asiatici.

per assicurare alle persone una ragionevole gamma di opzioni riproduttive, senza però oneri indebiti o ingiusti effetti derivanti dalle loro scelte. A differenza di autori che sostengono che vi sono condizioni sociali che *rendono possibile* o *facilitano* le scelte riproduttive (ad esempio, l'accesso agli *screening* genetici e ai servizi di *counseling*), per Buchanan e colleghi le condizioni sociali sono, invece, *parte integrante* della libertà riproduttiva.

Pur prendendo in seria considerazione le argomentazioni sostenute dai movimenti per i diritti dei disabili, gli autori affermano che, di per sé, gli interventi genetici non sono, in linea di principio, pericolosi o denigratori nei confronti delle persone con disabilità. Gli interventi in questione possono essere preventivi, curativi oppure migliorativi o di potenziamento (*enhancement*). La distinzione fra “trattamento” o “prevenzione” della malattia e della disabilità e “potenziamento” di tratti altrimenti normali, ha dei confini molto labili sotto il profilo concettuale e non ci aiuta a operare una chiara distinzione morale tra ciò che siamo obbligati a fare per le persone e ciò che può essere solo moralmente permessibile. Ci sono, comunque, delle buone ragioni per credere che, a differenza dei trattamenti, molti interventi di potenziamento creeranno dei seri problemi. Già classificare un intervento come “potenziamento” ci dovrebbe, allora, mettere in guardia rispetto a eventuali opportune restrizioni che si dovrebbero applicare allo stesso, rispetto alla ricerca dei genitori del “meglio” per il loro figlio. La distinzione fra “trattamento” e “potenziamento” ci offre, però, un'utile classificazione in base alla quale decidere quali siano gli obblighi primari della società in ambito sanitario.

L'idea di fondo di Buchanan e colleghi è che il regolamento di accesso ai trattamenti genetici, dovrebbe far capo all'idea di funzionamento normale dell'organismo come condizione paritaria di conseguimento di certe opportunità. Pertanto, consentire l'accesso agli interventi genetici volti a sanare le ingiustizie create dalla lotteria genetica, si configura come una questione di giustizia. Solo quando saremo in grado di curare tutte le patologie genetiche, idealmente prima della nascita, potremo realmente garantire che le persone nascano uguali. La conclusione cui pervengono Buchanan e colleghi è che

sia [il rispetto del]la giustizia che il nostro obbligo di prevenire i danni, rendono gli interventi genetici atti a prevenire le disabilità, non solo legittimi, ma addirittura obbligatori<sup>53</sup>.

Invece, gli interventi di potenziamento genetico, che non hanno come fine quello di sanare le disuguaglianze derivanti da condizioni di malattia, e che, di fatto, incrementano quelle già

---

<sup>53</sup> BUCHANAN *et al.* (2000), *From Chance* cit., 302.

esistenti in natura, non rispondono a criteri di giustizia e dovrebbero, conseguentemente, essere limitati o, comunque, consentiti solo se avvengono rispettando i limiti imposti, appunto, dalla giustizia, cioè i vincoli dell'equa uguaglianza di opportunità.

Per quanto riguarda gli interventi medici non-terapeutici (ad esempio, quelli che hanno come fine la selezione in base al sesso), sia che siano effettivamente di potenziamento o che solo assomiglino a dei miglioramenti, possono avere degli effetti sociali, anche imprevisti, davvero molto dannosi, e questo va assolutamente evitato.

Un'ultima importante considerazione di Buchanan e colleghi, che qui intendo riportare, riguarda il NIPT e, nella fattispecie, la possibilità che esso, negli USA, venga presto offerto come *screening* di massa facilmente realizzabile per uno spettro ampio di indagini. Ciò non solo comporterebbe, per i genitori, un dover fare ulteriori scelte per i loro futuri figli, ma li esporrebbe a una possibile pressione sociale atta a rendere quelle scelte socialmente approvate.

Altra autorevole voce di area liberale è quella di John Harris<sup>54</sup>, secondo il quale la rivoluzione operata dalla biologia molecolare è una rivoluzione di proporzioni enormi che ci darà la capacità di guidare e di controllare l'evoluzione umana in una misura fino a oggi impensabile. Ora, non si tratta di decidere *se* vogliamo usare o meno questo potere, ma di capire *come* e *in che misura* usarlo. Far finta che le nuove biotecnologie non esistano o scegliere di non servirsene, comporta l'assumersi la responsabilità di causare una grande quantità di sofferenze evitabili.

Quello che ci tocca fare è di imparare a scegliere responsabilmente. E non ha alcun senso pensare che non fare nulla sia necessariamente una scelta più responsabile che fare qualcosa<sup>55</sup>.

Come afferma Maurizio Mori nell'introduzione al libro di Harris *Wonderwoman e Superman* si tratta, infatti, di rendersi conto che è finita l'era dell'"innocenza procreativa" e che vi sono questioni e interrogativi che non possono assolutamente essere elusi<sup>56</sup>.

Consideriamo, ad esempio, la diagnosi prenatale: essa pone una responsabilità del tutto nuova in ambito procreativo. Secondo Harris, i problemi etici che essa solleva possono essere

---

<sup>54</sup> HARRIS J. (1992), *Wonderwoman and Superman: The Ethics of Human Biotechnology*, Oxford University Press, Oxford; tr. it. di R. Rini, *Wonderwoman e Superman. Manipolazione genetica e futuro dell'uomo*, Baldini e Castoldi, Milano (1997); ID. (1998), *Clones, Genes and Immortality. Ethics and the Genetic Revolution*, Oxford University Press, Oxford. Nella mia trattazione, considero solo le riflessioni di Harris sullo *screening* prenatale, argomento della mia tesi, tralasciando quelle sul potenziamento genetico di cui si è molto occupato.

<sup>55</sup> ID. (1992), *Wonderwoman and Superman* cit., 43.

<sup>56</sup> *Ivi*, 12.

affrontati in due modi: o, come tradizionalmente si fa, presupponendo la determinazione dello statuto morale dell'embrione (la qual cosa costituisce una precondizione necessaria per comprendere che cosa si ha il diritto di fare *all'*embrione e *con* l'embrione), oppure valutando se sia sempre moralmente giusto far nascere un bambino. L'etica dello *screening* prenatale dovrebbe essere intesa includere sia lo *screening* prenatale dei potenziali bambini, per valutare la loro adeguatezza come figli, sia quello dei potenziali genitori, per valutare la loro idoneità come genitori<sup>57</sup>. Per non ampliare a dismisura il discorso, tralascierò di considerare qui il secondo aspetto dell'argomentazione, relativo all'idoneità dei potenziali genitori, e mi concentrerò solamente sulla riflessione sviluppata da Harris circa i criteri che permettono di valutare l'adeguatezza dei potenziali bambini a divenire figli.

Affrontando la questione dello *screening* prenatale a partire da una riflessione sullo statuto morale dell'embrione, Harris afferma di usare il termine "persona" nella stessa accezione usata dalla filosofa Mary Warnock,

per indicare – cioè –, in breve, tutte le ragioni che abbiamo per attribuire a un individuo in particolare, un'importanza morale. Per me e per la Warnock chiedersi se un individuo sia persona, significa chiedersi se sia moralmente importante e, più precisamente, se condivide l'importanza morale propria degli adulti umani normali<sup>58</sup>.

Dopo aver ampiamente argomentato sulla questione, Harris arriva a concludere che se l'embrione non sente, non reagisce e non è dotato di organi funzionanti, ovvero se il solo fondamento della sua pretesa a essere moralmente rilevante è la sua appartenenza alla specie umana, allora non vi sono ragioni sufficienti per accordargli un significato morale superiore ad altre creature. Il suo statuto non può essere determinato dalla sua potenzialità, come alcuni fanno, ma solo da ciò che esso è. E la realtà, secondo Harris, è che un embrione, come pure un feto, non ha, a nessun punto del suo sviluppo, delle caratteristiche atte a diversificarlo significativamente, sul piano morale, dagli animali, come invece accade per gli adulti normali<sup>59</sup>. Harris fa propria una concezione gradualista della persona umana, che da *persona potenziale*, diventa prima una *pre-persona*<sup>60</sup> e, infine, una *persona reale* nel momento in cui è in grado di apprezzare la propria esistenza.

---

<sup>57</sup> ID. (1998), *Clones, Genes* cit., 67.

<sup>58</sup> ID. (1997), *Wonderwoman e Superman* cit., 75.

<sup>59</sup> *Ivi*, 72-97.

<sup>60</sup> «Il termine "pre-persona" comprende lo zigote, l'embrione e il feto fino al momento in cui emerge la persona propriamente detta, la persona capace *inter alia* di connessione psicologica»: *Ivi*, 120.

Ora, sostiene l'autore, quando si discute della liceità dell'aborto, solitamente lo si fa fondando le proprie argomentazioni o sulla difesa dei diritti della donna, o sulla tutela della salute della madre, oppure chiamando in causa, appunto, lo statuto morale dell'embrione. Non ci si chiede quasi mai, però, se anche decidere di non abortire, possa, in alcuni casi, configurarsi come un'azione moralmente colpevole. Questo è forse dovuto al fatto che, generalmente, l'aver un figlio è considerata una delle più incredibili esperienze della vita, per cui non si pensa che si debbano trovare delle ragioni né per giustificare questa scelta, senza darla per scontata, né per giustificare l'eventuale scelta di non abortire. Oppure, ancora, perché si pensa che nel momento in cui una persona decide di avere un figlio, debba conseguentemente ottenere l'assistenza necessaria a crescerlo; o, infine, perché si considera come un diritto quello di fondare una famiglia. Ma, si chiede Harris, non potrebbe esserci qualcosa di sbagliato nel fondare una famiglia? Perché si ritiene, per lo più, che sia necessario giustificare un aborto e, forse, anche il fatto di non voler avere dei figli, mentre non è richiesta alcuna giustificazione circa il fatto di voler far nascere qualcuno<sup>61</sup>?

Chiederci se mettere al mondo un bambino può essere considerato moralmente sbagliato nel momento in cui costui risulti affetto da una patologia che lasci prevedere che potrà avere, con buona probabilità, un'esistenza inadeguata o insoddisfacente costituisce, per Harris, il secondo modo con cui possono essere affrontati i problemi etici concernenti lo *screening* prenatale<sup>62</sup>. Una valutazione di questo tipo presuppone ovviamente

una concezione di quale sia una qualità di vita ragionevole che un bambino deve avere o aspettarsi di avere nel momento in cui viene al mondo, nonché una concezione di che qualità di vita sia ragionevole infliggere a un bambino quando sia possibile evitare di farlo interrompendo la gravidanza<sup>63</sup>.

Harris, come si è visto, considera l'embrione e il feto una pre-persona. Ora,

un mancato beneficio a una pre-persona, o persona potenziale, o un danno che ne causi la morte, è un danno arrecato a quella pre-persona, ma non alla persona che essa avrebbe potuto diventare; nel momento in cui il danno viene compiuto, infatti, quella persona non esiste; anzi, di fatto non esisterà mai. In questa luce, causare la morte di una pre-persona, o persona potenziale, dal punto di vista morale equivale a non

---

<sup>61</sup> ID. (1998), *Clones, Genes* cit., 69.99.

<sup>62</sup> Questa idea, come abbiamo visto, non è nuova. Già John Stuart Mill sosteneva che far nascere un bambino senza la prospettiva di un adeguato sostegno fisico e psicologico non è niente di meno che un crimine morale.

<sup>63</sup> ID. (1997), *Wonderwoman e Superman* cit., 99.

metterla al mondo. Al contrario, i benefici che vengono arrecati alla pre-persona e che le salvano la vita, sono benefici alla persona reale che essa diventerà, se e quando essa comincerà a esistere<sup>64</sup>.

Ne consegue che se una donna gravida, a seguito di una diagnosi prenatale infausta, decide di abortire, non fa un torto a nessuno, perché sceglie di non mettere al mondo un essere inevitabilmente destinato a soffrire. Se, infatti, la vita di quel futuro bambino sarà certamente terribile a causa delle sofferenze inflitte dalla malattia di cui è portatore, allora, senza dubbio, deve essere ucciso, e questo per il fatto che

nessuna persona morale può stare a guardare un'altra creatura in preda a sofferenze così gravi<sup>65</sup>.

Se la donna decide ugualmente di mettere al mondo quel bambino, ella non solo gli procurerà un danno, ma gli farà anche un torto (quello che Harris chiama “torto da procreazione”). Ma esiste sempre l'obbligo morale di abortire? Secondo il nostro autore, no. Infatti, se l'handicap di cui il feto è affetto non è così grave da far prevedere che per quel futuro bambino sarebbe stato meglio non nascere, allora è nell'interesse di quest'ultimo essere messo al mondo. Riguardo a questa donna, non si può dire che commetta l'errore morale di introdurre nel mondo delle sofferenze evitabili. Lei causa un danno a quel bambino perché gli permette di nascere pur avendo una disabilità, ma non gli fa un torto,

perché il danno, *ex hypothesi*, è un prezzo che valeva la pena di pagare in cambio dell'esistenza. Potremmo dire, anzi, che il bambino sarebbe stato disposto ad accettare il danno come prezzo dell'esistenza<sup>66</sup>.

Dunque, riassumendo, il principio di fondo sostenuto da John Harris è che è moralmente sbagliato introdurre nel mondo deliberatamente delle sofferenze evitabili<sup>67</sup>. Ne deriva che

---

<sup>64</sup> *Ivi*, 109.

<sup>65</sup> *Ivi*, 155.

<sup>66</sup> *Ivi*, 125-126. In Harris, il criterio del “torto da procreazione personale” è, pertanto, la preferibilità della non-esistenza rispetto all'esistenza.

<sup>67</sup> Si fa qui riferimento alla nozione di “torto da procreazione impersonale”: secondo Harris, un individuo compie questo torto (un «torto al mondo»), quando può mettere al mondo un figlio sano e, invece, sceglie deliberatamente di mettere al mondo un figlio malato, anche se costui ha un'esistenza degna di essere vissuta. In questo caso, dunque, il criterio per la presenza di un torto da procreazione impersonale, non è l'evitabilità *tout court* della procreazione di un figlio con disabilità, bensì l'evitabilità della stessa in presenza della reale possibilità di generare un altro figlio sano (BACCHINI F. (2002), *Il diritto di non esistere*, McGraw-Hill, Milano, 179-180).

la decisione di portare avanti la gravidanza e di avere un bambino richiede una giustificazione non meno forte e attenta di quella di interrompere la gravidanza, e che può essere moralmente sbagliato anche non interromperla. [...] Quando i figli sono desiderati, è meglio avere figli sani piuttosto che handicappati, se queste sono le alternative; ed è meglio avere figli con qualche disabilità che non averne affatto<sup>68</sup>.

Spingendosi ancora oltre, Harris afferma che è morale che una donna decida di abortire un feto malformato, ossia solo una persona potenziale, per amore di una persona futura, se si ripromette di cercare di avere un altro figlio sano. E la moralità dell'atto si fonda sul fatto che tale donna ha, in questo modo, cercato di evitare di introdurre nel mondo sofferenze non necessarie. La rimpiazzabilità degli individui non costituisce, pertanto, per il nostro autore, alcun problema. Lo stesso ci tiene, comunque, a sottolineare che non ritiene che i bambini sani, integri e non disabili, siano migliori, in senso esistenziale, di quelli che sono portatori di una qualche forma di disabilità. Si può certamente avere una preferenza razionale a non rimanere disabili, o avere questa stessa preferenza razionale riguardo ai figli che si possono avere, ma ciò non significa avere una preferenza razionale per i non disabili come persone<sup>69</sup>.

Oltre al problema dell'aborto, un'altra questione etica sollevata dalla diagnosi prenatale è, come abbiamo visto nel precedente capitolo, la possibilità da essa offerta di poter determinare il sesso del nascituro, e il rischio conseguente che i futuri genitori chiedano di poter operare una selezione in base al sesso. Poiché, nei suoi scritti, Harris affronta anche questa questione<sup>70</sup>, per completezza di trattazione sul pensiero dell'autore desidero riportare le sue considerazioni a questo riguardo. Come si è detto, la selezione in base al sesso è, da molte parti, considerata immorale in quanto pare comportare almeno tre generi di problemi: il sessismo; il possibile grave squilibrio, a lungo andare, fra i generi e una conseguente sovrabbondanza di maschi, particolarmente nelle comunità asiatiche; e il rischio eugenetico. Harris esclude che tutti questi problemi siano reali. Per quanto riguarda il sessismo, egli afferma che se ne potrebbe ragionevolmente parlare solo nel caso vi fosse un'esplicita preferenza dei maschi sulle femmine, o nel caso in cui l'essere femmina venisse considerato una sorta di handicap che deve in qualche modo essere sradicato. Diversamente, l'argomento sessista non regge, perché avere una preferenza per un figlio di un determinato genere, non significa necessariamente discriminare coloro che appartengono al genere opposto, così come

---

<sup>68</sup> HARRIS (1997), *Wonderwoman e Superman* cit., 126-127.

<sup>69</sup> *Ivi*, 128.

<sup>70</sup> Cfr. ID. (1998), *Clones, Genes* cit., 191-195.

scegliere di sposare qualcuno della stessa religione o dello stesso Paese o della stessa razza o della stessa classe non implica, di per sé, una discriminazione verso persone di altre religioni, di altri Paesi, di altre razze o classi. Non è, poi, affatto probabile nemmeno il rischio di un grave squilibrio fra i generi. E anche qualora ciò accadesse, vi si potrebbe facilmente porre rimedio o facendo in modo che nella generazione successiva venga dato un premio a chi mette al mondo figli del genere richiesto per rimuovere lo squilibrio, oppure attraverso una qualche forma di tassazione. Infine, dare la possibilità di selezionare un figlio in base al sesso, secondo molti apre all'ulteriore possibilità che presto i genitori richiedano sempre più che il nascituro venga testato per tratti non patologici, la qual cosa si configurerebbe come rischio eugenetico. Rispetto a questa ulteriore possibilità, Harris pensa che sia legittimo avere dei figli con le caratteristiche che i genitori desiderano:

Se non è sbagliato sperare di avere un bel maschietto, con gli occhi marroni, i capelli ricci e robusto, potrebbe essere sbagliato garantirsi deliberatamente di avere esattamente quel bambino? Se non fosse sbagliato che Dio o la Natura concedessero tale desiderio, potrebbe essere sbagliato garantirselo da se stessi<sup>71</sup>?

Ma se le argomentazioni contro la selezione in base al sesso paiono non reggere, per il nostro autore vi sono, invece, certamente dei buoni motivi per affermarne la sua ammissibilità. Il primo motivo si dà quando vi può essere il pericolo di trasmettere a un figlio una malattia legata al sesso. Il secondo quando, ad esempio, i genitori desiderano avere una coppia di figli di entrambi i sessi e continuano a provare finché non riescono nel loro intento. In questo caso, ci possono essere delle circostanze in cui è desiderabile limitare la crescita della popolazione, per cui risulta certamente una soluzione migliore permettere a una coppia di poter selezionare un figlio sulla base del sesso contenendo, in questo modo, la dimensione della famiglia, piuttosto che far procedere i genitori per continui tentativi. E ci possono essere, infine, addirittura delle ragioni piuttosto frivole, ma che vengono considerate da certuni come di "bene sociale": ad esempio, Mary Warnock ha difeso l'idea che la famiglia reale inglese possa proteggere i titoli ereditari ingegnerizzando i figli maschi. Data l'evidente complessità della questione, e poiché risulta impossibile riuscire a vagliare tutti i motivi o i possibili effetti della selezione in base al sesso, Harris conclude che piuttosto che cercare di valutare le diverse motivazioni che vengono avanzate per giustificarla, è di gran lunga meglio sostenere la libertà di scelta dei genitori e combattere i pregiudizi con altri mezzi. L'autore afferma di fare queste considerazioni partendo dal presupposto che il soddisfacimento dei desideri

---

<sup>71</sup> *Ivi*, 194.

degli aspiranti genitori non abbia prevedibili effetti collaterali negativi né nasconda dei pericoli. Ma è ovvio che, qualora ci si renda conto che la libertà di scelta può comportare dei danni, senza dubbio si potrà rivedere la questione dell'opportunità dei controlli, dato che nessuna questione è mai risolta una volta per tutte.

### 3.2.1. Alcuni rilievi critici

Le riflessioni elaborate da Buchanan e colleghi nel libro *From chance to choice*, come anche quelle di John Harris, qui riportate, sull'etica della riproduzione, hanno avuto una grande eco nell'ambito del dibattito bioetico e hanno visto il sollevarsi di diverse importanti obiezioni e la messa in risalto di alcune aporie.

Tre rilievi critici molto pertinenti alla riflessione sulla nuova genetica elaborata da Allen Buchanan e colleghi sono stati avanzati da Roberto Mordacci<sup>72</sup>. Il primo è inerente alla presa di distanza che, secondo gli autori americani, la nuova genetica ha avanzato rispetto all'eugenetica "tradizionale", cioè quella praticata fra il 1870 e il 1950 nel tentativo di migliorare il patrimonio genetico dell'umanità, avvalendosi soprattutto di tecniche e strategie di selezione riproduttiva e promuovendo la generazione di individui con una "buona" dotazione genetica. Per Buchanan e colleghi, la nuova genetica si propone invece come offerta di servizi a cui i cittadini possono scegliere di ricorrere liberamente, anziché come politica di igiene sociale o razziale portata avanti attraverso metodi coercitivi. Ora, se è vero che la nuova genetica non è tesa a eliminare in modo esplicito, attraverso un mirato programma statale, gli individui con delle tare genetiche, di fatto, però, attraverso la diffusione sistematica della diagnosi genetica preimpianto e prenatale, viene operata una certa selezione degli stessi, riducendo così le nascite di individui con qualche patologia genetica. Dunque, cambiano gli strumenti di selezione (diagnosi genetica preimpianto e prenatale anziché eliminazione o sterilizzazione dei portatori di patrimoni genetici ritenuti peggiori o difettosi), cambia chi sostiene questa pratica (non la politica, ma il diffondersi di modelli culturali e immagini dell'idea di "vita umana accettabile"), cambia la modalità di attuarla (non esplicita, attraverso metodi coercitivi, ma implicita, attraverso un'offerta cui si può liberamente accedere), ma il risultato cui si perviene è lo stesso, ovvero l'eliminazione di alcuni soggetti "indesiderati".

---

<sup>72</sup> MORDACCI R. (2004), *Etica ed eugenetica 'liberale'*, in "Humanitas", 59(4), 717-724.

Risulta, comunque, chiaro a tutti, secondo Mordacci, «che una selezione attraverso modelli impliciti non è affatto meno discutibile di una selezione esplicitamente pianificata<sup>73</sup>».

Il secondo rilievo critico di Mordacci riguarda la questione dell'ideale normativo della natura umana. Secondo Buchanan e colleghi, un'altra differenza fra la nuova genetica e il movimento eugenetico è relativa all'idea di pratica eugenetica sostenuta da quest'ultimo, la quale era basata su una concezione normativa arbitraria della natura umana, espressa dall'idea di "buona" dotazione genetica. Affermando la libera scelta dei cittadini di ricorrere alle tecnologie genetiche, l'approccio liberale vuole prendere distanza da questa critica spesso avanzata al movimento eugenetico: non sono né lo Stato né la medicina a imporre un modello genetico di riferimento bensì, almeno teoricamente, sono i cittadini a decidere quali caratteristiche genetiche giudicare vantaggiose e quali svantaggiose. Ma, in realtà, un modello di essere umano cui bisogna corrispondere si può subdolamente affermare proprio come conseguenza delle dinamiche di mercato cui è soggetta la nuova genetica. Infatti, i "consumatori" tenderanno a eliminare, per i più diversi motivi, gli embrioni o i feti che risulteranno essere portatori di tratti genetici "inadeguati" al modello proposto dal mercato.

Sul mercato dei servizi genetici vincerà il prodotto che è più facile commercializzare e si imporrà un tipico modello di individuo da spot pubblicitario. Uno scenario di questo tipo, anche quando accadesse in un contesto di sostanziale equa uguaglianza delle opportunità, appare comunque segnato da una forma profonda di discriminazione: il "diverso", colui che non è adeguato al modello di perfezione estetica indotto nei consumatori è radicalmente emarginato, o meglio escluso in radice dall'esistenza. L'ideale sotterraneo in questo caso è la non nascita di individui meno che geneticamente perfetti, tramite la selezione genetica prenatale e soprattutto preimpianto<sup>74</sup>.

Infine, Mordacci riconosce agli autori liberali americani il merito di avere affrontato la questione della differenza fra terapia e potenziamento, dichiarando la legittimità di quest'ultima pratica se regolata dai vincoli dell'equa uguaglianza di opportunità. Ma, ancora una volta, si rende evidente la limitatezza di una prospettiva basata sulla giustizia, in quanto la questione centrale dell'accoglienza dei più svantaggiati (dal punto di vista genetico, ma non solo), resta senza risposta:

---

<sup>73</sup> *Ivi*, 719.

<sup>74</sup> *Ivi*, 721.

Se è plausibile sostenere che la dinamica della domanda e dell'offerta condurrà all'affermazione di un modello normativo estetico-energetico di individuo, la prospettiva di una discriminazione significativa per individui geneticamente "meno-che-perfetti" è un esito molto probabile<sup>75</sup>.

Nel suo libro *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*<sup>76</sup>, Jürgen Habermas ha obiettato alle tesi degli autori di *From chance to choice* con argomenti che rientrano nel solco della tradizione liberale. Habermas mette in guardia da quello che gli pare essere il rischio di uno scivolamento verso una eugenetica liberale, ovvero una genetica regolata dalla legge della domanda e dell'offerta, ove nessun attore però vuole assumersi la responsabilità delle proprie scelte. Attingendo al pensiero di Hans Jonas<sup>77</sup>, egli avvia la sua riflessione dalle condizioni trascendentali della morale. Entrambi questi autori affermano, infatti, che i progressi in campo biotecnologico rischiano di compromettere la capacità stessa dell'uomo di condurre un'esistenza morale<sup>78</sup>. Secondo il filosofo tedesco, non si tratta di demonizzare le nuove tecnologie, quanto piuttosto di capire *se*, ed eventualmente *come*, il loro utilizzo possa modificare la nostra autocomprensione di agenti responsabili. Il grande pericolo che Habermas intravede nell'uso delle nuove biotecnologie in campo genetico è quello di una *hybris* che trasforma i genitori in *designer* dei loro figli, e che fa sì che i primi vengano ad esercitare sui secondi un potere di disposizione che finora era considerato lecito solo nei confronti delle cose. Nel venir meno della distinzione fra persone e cose, i figli sarebbero pertanto reificati e l'handicap verrebbe di fatto considerato – come in alcune controversie giuridiche appare purtroppo già oggi – un danno materiale<sup>79</sup>. Inoltre, verrebbe modificata anche la relazione fra genitori e figli, nella compromissione di quella simmetria della responsabilità che dovrebbe sussistere tra persone libere e uguali<sup>80</sup>, e si verrebbe a configurare una sorta di paternalismo *sui generis*.

Contrariamente a quanto fanno autori di area liberale, nella sua argomentazione Habermas presuppone la distinzione fra interventi terapeutici e migliorativi, che deve restare un limite

---

<sup>75</sup> Ivi, 722.

<sup>76</sup> HABERMAS (2010), *Il futuro* cit.

<sup>77</sup> Cfr. JONAS (1997), *Tecnica, medicina* cit.

<sup>78</sup> KAMPOWSKI S.M. (2010), *Una libertà più grande: la biotecnologia, l'amore e il destino umano. Un dialogo con Hans Jonas e Jürgen Habermas*, Cantagalli, Siena, 162.

<sup>79</sup> HABERMAS (2010), *Il futuro* cit., 16.

<sup>80</sup> Su questo punto, Elizabeth Fenton muove ad Habermas un'interessante obiezione affermando di trovare esagerato il rischio che questo filosofo intravede nell'eugenetica liberale di modificare la natura dei rapporti umani, in quanto il rapporto genitore-figlio è, di per se stesso, intrinsecamente un rapporto di disuguaglianza. In diversi modi, infatti, lungo il percorso di crescita di un figlio, un genitore sceglie per lui. E l'asimmetria è ancora più grande nei rapporti che si vengono a instaurare in seno alla comunità morale umana (cfr. FENTON E. (2006), *Liberal Eugenics and Human Nature: Against Habermas*, in "Hastings Center Report", 36(6), 35-42: 39).

invalicabile. Mentre per i primi si può, a buon diritto, presumere il consenso del futuro bambino, che viene così trattato come la “seconda persona” di un contesto comunicativo anticipato, nel caso degli interventi migliorativi tale consenso non si può dare per scontato, perché il miglioramento riguarda qualcosa di facoltativo che si può o meno desiderare. In quest’ultimo caso, dunque, l’embrione o il feto vengono trattati come una “terza persona”, l’oggetto di un agire strumentale che rimane escluso da un contesto comunicativo anticipato.

Quello che dobbiamo chiederci, secondo il filosofo tedesco, è allora

se sia compatibile con la dignità della vita umana il fatto di essere generato con riserva, di essere giudicato degno di vita e di sviluppo in base all’esito di un test genetico<sup>81</sup>. Ci chiediamo, anzi, se vorremmo davvero vivere in una società in cui il rispetto narcisistico delle preferenze personali venga affermato al prezzo di una insensibilità verso i fondamenti normativi e naturali della vita<sup>82</sup>.

Nel momento in cui viene spostato il confine decisivo fra il caso e la libera scelta, viene alterata anche la struttura complessiva della nostra esperienza morale perché vengono toccati i presupposti dell’agire e del giudizio morale. La vita umana viene strumentalizzata e il suo esserci o non esserci dipende dalle preferenze e dagli orientamenti di valori propri di terze persone, dalla corrispondenza o meno a un progetto ideale di perfezione, dal superamento o meno di un controllo di qualità.

La critica di Habermas all’eugenetica liberale prende avvio dagli stessi postulati del liberalismo, ovvero il libero poter essere se stessi. Tale postulato è messo in pericolo allorché il figlio non viene più considerato come fine in sé, ma egli stesso deve raggiungere un fine, quello che si sono proposti i genitori. La mentalità che soggiace alla ricerca di perfezione da parte dei genitori, è, secondo Habermas, di tipo eugenetico: dietro pretesti altruistici, si cela in realtà un forte egocentrismo che condiziona il venire all’esistenza di un altro alla soddisfazione di determinati standard di qualità, impedendogli fin dall’inizio di essere ciò che è<sup>83</sup>. Ed è inquietante anche l’idea che vi sia chi si sente in diritto di fare una distinzione tra chi merita di vivere e chi non lo merita, e di operare per altri una scelta tanto gravida di conseguenze. Tale situazione, secondo il nostro autore, potrà cambiare solo quando, al risultato poco felice di un’indagine prenatale, sarà possibile far seguire un intervento terapeutico che renda superflua ogni selezione.

---

<sup>81</sup> KOLLECK R. (2000), *Präimplantationsdiagnostik*, A. Francke, Tübingen-Basel, 214, citato in: HABERMAS (2010), *Il futuro* cit., 23.

<sup>82</sup> *Ibid.*

<sup>83</sup> *Ivi*, 96-97.

Per quanto concerne il pensiero elaborato da John Harris sull'etica della riproduzione, come premesso dallo stesso autore, esso viene svolto secondo due prospettive: la prima, a partire da una riflessione sullo statuto morale dell'embrione, fatta ridefinendo il concetto di "persona", e la seconda andando a indagare se sia sempre moralmente giusto mettere al mondo un figlio, soprattutto nel caso in cui la diagnosi prenatale rilevi nel feto una patologia che prevedibilmente porterà il futuro bambino a vivere un'esistenza inadeguata o insoddisfacente. Nella sua argomentazione, Harris ricorre al concetto di "condizione danneggiata" (*harmed condition*), da lui così definita:

Vorrei sostenere che si ha una condizione danneggiata ogni volta che qualcuno si trova in una condizione che lo rende incapace di fare qualcosa (*disabling*) o è negativa per lui (*hurtful*) nel caso in cui quella condizione sia tale solo in lieve misura come anche nel caso in cui non sia possibile per quel particolare individuo evitare quella condizione<sup>84</sup>.

Come ricorda Catherine Mills nel suo libro *Future of reproduction. Bioethics and biopolitics*<sup>85</sup>, il principio del danno è derivato da John Stuart Mill per porre dei limiti a una libertà individuale incondizionata che, nel voler affermarsi, rischia di non tener conto o di ledere i diritti altrui. Harris ridefinisce il concetto di "danno" mettendolo in relazione alla disabilità e alla libertà riproduttiva. Il suo obiettivo è quello di frenare un'eccessiva enfasi su quest'ultima, che può portare alcuni genitori a scegliere deliberatamente di mettere al mondo un figlio con una disabilità da essi considerata un valore, come avviene nelle comunità di persone sorde. Ma, come si evince dalla citazione sopra riportata, il concetto di "danno" in Harris non viene esplicitamente definito come un peggioramento rispetto a un'altra condizione, precedente o alternativa, dell'individuo. Il confronto con un'altra condizione, migliore di quella considerata, è probabilmente implicito, ma fatto non rispetto a una condizione dell'individuo considerato, quanto piuttosto rispetto a quella di un individuo astratto<sup>86</sup>. Danneggiare qualcuno significa, per il nostro autore, semplicemente essere responsabile del fatto che un'altra persona si trovi in una condizione danneggiata, la qual cosa si verifica, appunto, nel caso in cui una donna decida comunque di portare avanti la gravidanza di un feto di cui si è diagnosticata una malattia. Ma come Mills e altri<sup>87</sup> evidenziano, la nozione di danno utilizzata da Harris è troppo ampia, e si estende fino a comprendere anche disabilità e menomazioni

---

<sup>84</sup> HARRIS (1998), *Clones, Genes* cit., 109.

<sup>85</sup> MILLS C. (2011), *Future of Reproduction. Bioethics and Biopolitics*, Springer, New York, 58-63.

<sup>86</sup> BACCHINI (2002), *Il diritto* cit., 162.

<sup>87</sup> Cfr. *Ivi*, 155-197.

minori (come nascere senza il mignolo di una mano). Ma se anche un'anomalia relativamente piccola costituisce per Harris un danno, è questo sufficientemente serio da fornire dei buoni motivi per limitare la libertà riproduttiva? Il nostro filosofo non lo specifica. E il fatto che la nozione di danno non venga ben definita con lo stabilire i limiti esatti all'interno dei quali quest'ultimo può davvero considerarsi tale, comporta che sia possibile applicarla a qualunque condizione meno-che-perfetta di ogni individuo. Il concetto di danno in Harris risulta, cioè, un concetto astratto e suscettibile di qualsivoglia applicazione. Svuotato di ogni significato, esso diventa pertanto inservibile al fine di dirimere alcune questioni morali:

Poiché ogni avvio di esistenza può essere interpretato come un avvio di esistenza avvenuto in condizioni subottimali [...], e poiché ogni avvio di esistenza in condizioni subottimali può essere interpretato come un avvio di esistenza in condizioni danneggiate, si ottiene che ogni avvio di esistenza può essere interpretato come un avvio di esistenza in condizioni danneggiate. Se la nozione di "condizione danneggiata" di Harris è una nozione che conduce a un simile risultato, essa è evidentemente una nozione di scarsa utilità<sup>88</sup>.

Questa non chiarezza nel definire uno dei concetti chiave della sua riflessione, come anche la generale poca profondità di analisi, portano a concludere che, nonostante la notorietà e l'ampia diffusione che l'opera di Harris ha avuto e sta tutt'ora avendo in ambito bioetico, essa si configura come un contributo non particolarmente significativo al fine del progresso nella comprensione e nella ricerca di soluzioni nelle questioni morali in gioco.

### **3.3. La tradizione femminista e il suo approccio alla diagnosi prenatale**

La riflessione femminista<sup>89</sup> ha dato un significativo contributo alla bioetica, spesso anche *ante litteram*. Il suo sviluppo ha preso avvio soprattutto negli Stati Uniti alla fine degli anni '80 come critica alla bioetica dei principi, a un normativismo astratto che riduce l'etica a un sapere neutrale e lontano dall'esperienza, e presenta forti analogie con l'etica delle virtù e il comunitarismo. Da quest'ultimo si distanzia per il carattere fortemente innovatore e critico che

---

<sup>88</sup> *Ivi*, 162.

<sup>89</sup> Cfr. CHIODI M. (2005), *Modelli teorici in bioetica*, FrancoAngeli, Milano, 92-111; MORDACCI (2010<sup>2</sup>), *Una introduzione cit.*, 219-253.

intende sottolineare le implicazioni morali legate all'esperienza femminile e denunciare il dominante orientamento maschile.

La diffusione dei primi lavori delle pensatrici femministe si ha solo agli inizi degli anni '90 quando la loro riflessione riesce a catturare l'attenzione dei dibattiti bioetici mediante la denuncia dello scarso peso che fino ad allora avevano rivestito le prospettive di genere in bioetica. La voce femminista riesce a farsi sentire grazie anche ai rapidi sviluppi del progresso scientifico e tecnologico che portano all'aumento della medicalizzazione delle pratiche biomediche legate al corpo della donna, come ad esempio quelle connesse all'aborto, alla diagnosi preimpianto e alla riproduzione assistita<sup>90</sup>. Se è vero che inizialmente i maggiori contributi della prospettiva femminista in bioetica si hanno in relazione alle questioni dell'etica della riproduzione e della salute della donna, progressivamente la riflessione si amplia fino a comprendere questioni più ampie di giustizia sociale, fino ad allora trascurate nel dibattito bioetico, e che sottendono al rapporto tra medicina, tecnica e società. Va tenuto presente che non esiste una teoria morale femminista sistematica che si possa far confluire all'interno di una delle tre grandi tradizioni dell'etica (etiche deontologiche, consequenzialiste e delle virtù), ma che all'interno della riflessione femminista è possibile piuttosto individuare varie prospettive, spesso molto diverse fra loro, ma accumulate dall'analisi, dalla denuncia e dalla lotta contro le diverse forme di oppressione delle donne, come anche dalla critica contro le teorie della giustizia di stampo liberale, sia contrattualiste che utilitariste. Rosemary Tong, una delle più autorevoli voci della prospettiva femminista in bioetica, individua tre approcci-chiave alla bioetica femminista: il *femminismo liberale*, che enfatizza la questione dell'autonomia; il *femminismo radicale*, che pone l'attenzione soprattutto sul controllo limitato delle donne sulle istituzioni della salute, della riproduzione e della sessualità; e il *femminismo culturale*, che centra la sua riflessione sul concetto di cura, per cui viene talvolta identificato con l'etica femminile della cura, di cui tratterò a breve<sup>91</sup>. L'originalità della teoria morale femminista sta soprattutto nel voler far emergere la peculiarità del femminile nell'esperienza e nella riflessione morali, in particolare rispetto alla sessualità e alla maternità, e nel sottolineare l'importanza decisiva che assumono in queste i rapporti interpersonali, in particolare le esperienze di cura, di responsabilità, di prossimità all'altro.

---

<sup>90</sup> Interessante appare il paradosso messo in rilievo da Moneti Codignola in riferimento al primo pensiero femminista che aveva impostato il problema dell'aborto in termini di diritti di proprietà della donna sul proprio corpo, e quindi di concezioni, tipicamente maschili, del "corpo cosa" e del "corpo proprietà", concezioni criticate in seguito dal pensiero femminista più maturo. Tale approccio trascurava, infatti, l'aspetto relazionale della gravidanza, e si esprimeva a essere interpretato come la proclamazione unilaterale ed egoistica delle esigenze e delle preferenze della donna a scapito del concepito e del suo diritto alla vita (MONETI CODIGNOLA (2008), *L'enigma* cit., 137).

<sup>91</sup> TONG R. (1989), *Feminist Thought. A Comprehensive Introduction*, Westview Press, Boulder.

Particolarmente attenta a queste dimensioni è la linea di ricerca politica, sociale, psicologica e morale che va sotto il nome, appunto, di “etica della cura”. Essa rappresenta il contributo più emblematico del pensiero femminista alla riflessione bioetica, ma non rimane confinata all’interno di questo, contemplando anche autori e autrici che non sono legati alle lotte culturali e politiche contro l’oppressione femminile, ma che condividono la critica più o meno diretta dell’impostazione astrattamente teorica dell’etica filosofica. La critica all’individualismo dominante nell’attuale cultura è un tratto comune del pensiero femminista recente, così come quella all’astrattezza e all’isolamento del soggetto tradizionalmente presupposto dall’individualismo liberale. Nella riflessione femminista, invece, il soggetto non è mai considerato come individuo a sé stante, ma è sempre soggetto “in relazione”, chiamato a confrontarsi con un “tu” che gli è sempre necessario, anche per definirsi e autocomprendersi; un tu di cui è responsabile, e dal quale spesso dipende e a cui appartiene (nelle forme, ad esempio, della famiglia e del gruppo), perché non c’è alcuna autonomia senza interdipendenza. Famiglia, gruppo e tradizione non sono mai qualcosa di ideale: sono costituiti di persone, rispetto alle quali, concretamente, ogni soggetto è chiamato a porsi in relazione e, all’interno di quella relazione, operare determinate scelte. La cura stessa rappresenta la dinamica da cui emerge l’identità personale: l’uomo è, al tempo stesso, *soggetto* e *oggetto* di cure, e la cura chiama in causa i sentimenti, l’attenzione e la responsabilità reciproche. Va da sé che un’esperienza morale che tiene conto dell’ineludibile e fondativa dimensione relazionale è certamente molto più complessa di quella che si confronta solo con giudizi basati sull’equità, sulla giustizia e sui diritti individuali.

Sul piano del metodo dell’analisi bioetica, diverse autrici di area femminista contestano la metodologia generalmente utilizzata nella riflessione bioetica, secondo la quale vengono applicate a questioni particolari, categorie derivate da teorie morali generali (utilitarismo, contrattualismo....) che non riescono a fornire indicazioni adeguate, ma lasciano spesso delle lacune o, come le chiama Caterina Botti, della “zone di indifferenza”,

cioè situazioni in cui è impossibile distinguere tra azioni o comportamenti, e fare una scelta morale, senza prendere in considerazione nozioni o concetti diversi e ulteriori rispetto a quelli proposti dall’etica e dalla bioetica più comune. [...] Le categorie che caratterizzano la riflessione bioetica standard sono [pertanto], almeno in certi casi, normativamente indifferenti<sup>92</sup>.

---

<sup>92</sup> BOTTI C. (2000), *Bioetica ed etica delle donne. Relazioni, affetti e potere*, Zadig, Milano, 13.

Queste autrici affermano, ad esempio, che la nozione tradizionale di autonomia è connotata da un'idea "maschilista" di personalità che presuppone una concezione "atomistica" della persona, idealmente autosufficiente, operante in un vuoto non influenzato da relazioni sociali, o priva di emozioni<sup>93</sup>. È, invece, possibile comprendere cosa significhi davvero l'autonomia solo se la consideriamo in termini relazionali:

Se ci chiediamo che cosa effettivamente permette alle persone di essere autonome, la risposta è: non l'isolamento, ma le relazioni – con i genitori, gli insegnanti, gli amici, le persone care<sup>94</sup>.

In un interessante articolo di Victoria Seavilleklein<sup>95</sup>, l'autrice sostiene che l'autonomia riproduttiva richiederebbe di fare riferimento a un concetto più ampio di scelta rispetto a quello che sta alla base dell'attuale nozione di consenso informato, un concetto centrato solo sulla capacità di accettare o rifiutare una particolare opzione che viene offerta. Ma perché il concetto di scelta possa essere esteso, esso deve originarsi da un diverso tipo di teoria rispetto a quelle tradizionali. Nelle teorie tradizionali dell'autonomia, infatti, le persone sono caratterizzate come indipendenti, autosufficienti, capaci di ricevere informazioni e prendere decisioni, sapendo pesare i costi e i benefici delle varie opzioni. Al contrario, nelle teorie di autonomia relazionale, le persone sono considerate come esseri in relazione, che si trovano all'interno di una determinata rete sociale che li plasma e li influenza. In questa visione, le persone stesse, i loro desideri, i loro valori – che includono le loro credenze religiose, la filosofia di vita, la morale – vengono in parte determinati dal contesto sociale<sup>96</sup>. È precisamente in quest'ottica che Marilyn Friedman afferma che, come è vero che le relazioni sociali *causano* lo sviluppo dell'autonomia, la mancanza di adeguate relazioni sociali può perfino arrestarlo<sup>97</sup>.

---

<sup>93</sup> NATALIE S., *Feminist Perspectives on Autonomy*, in "The Stanford Encyclopedia of Philosophy", Fall 2015 Edition, E.N. Zalta (ed.), <http://plato.stanford.edu/entries/feminism-autonomy/#RelAut>.

<sup>94</sup> NEDELSKY J. (1989), *Reconceiving Autonomy: Sources, Thoughts and Possibilities*, in "Yale Journal of Law and Feminism", 1(1), 7-36: 12.

<sup>95</sup> SEAVILLEKLEIN (2009), *Challenging the rhetoric* cit.

<sup>96</sup> CARROLL (2000), *Women's experience* cit., 616; PURDY (2006), *Women's reproductive* cit. 287.

<sup>97</sup> Cfr. FRIEDMAN M. (1997), *Autonomy and Social Relationships: Rethinking the Feminist Critique*, in MEYERS D.T. (ed.), *Feminists rethink the self*, Westview, Boulder, CO, 40-61, citata in: NATALIE S., *Feminist Perspectives* cit. Sulla stessa linea di pensiero di Friedman si pone Diana Meyers, secondo la quale le condizioni sociali e storiche possono favorire, ma anche ostacolare la capacità di autonomia: MEYERS D.T. (1989), *Self, Society and Personal Choice*, Columbia University Press, New York, citata *Ibid*.

Per presentare l'approccio femminista alla questione della diagnosi prenatale, in particolare considerato secondo la tradizione di ricerca di etica della cura, considererò qui le voci di Rosemarie Tong e Barbara Katz Rothman.

Rispetto agli *screening* genetici, Tong<sup>98</sup> non si sente di condividere la preoccupazione che essi rappresentino un nuovo tipo di eugenetica. Per l'autrice vi sono, infatti, sostanziali differenze tra i programmi eugenetici che venivano utilizzati nel passato e gli attuali test genetici. Mentre i primi si basavano su evidenze scientifiche molto scarse e imponevano la sterilizzazione forzata ad alcuni gruppi al fine di eliminare gli individui indesiderati e salvaguardare quello che affermavano essere il bene comune, la genomica permette a chi vi ricorre di ottenere informazioni su come il proprio destino possa essere influenzato dal fatto di avere o meno determinate predisposizioni genetiche e perciò di controllarlo, di scegliere che tipo di figli avere e di offrire quanta più salute e felicità possibili. Se certamente, come si è già messo precedentemente in luce, nell'utilizzo delle tecniche di diagnosi prenatale può essere ravvisato un pericolo di discriminazione (in base al sesso, alla razza, alla ricchezza...) e di stigmatizzazione, Tong ritiene però che da parte degli operatori sanitari vi sia la massima cura nel cercare di essere, come lei stessa dice, "oggettivi", ovvero nel cercare di tenersi lontani da un uso improprio di queste tecniche che possa configurarsi come eugenetico. Forse, è vero, questo non sempre accade, ma rimane in lei una fiducia di fondo nelle buone intenzioni con cui gli operatori sanitari agiscono.

I sostenitori della genomica affermano che il fine per cui vengono offerti gli *screening* e i test genetici in ambito riproduttivo non è quello di selezionare "il miglior prodigio possibile", bensì semplicemente essere informati relativamente allo stato di salute del futuro bambino. Ma le statistiche dimostrano che, di fatto, la maggior parte delle donne sceglie di abortire non appena sa di portare in grembo un feto malato. Uno studio del 2012 condotto su 7 popolazioni e 9 ospedali ha messo, infatti, in evidenza che tra il 1995 e il 2011 ci sono state dal 67 all'85% di interruzioni di gravidanza di donne che si erano sottoposte a diagnosi prenatale e avevano saputo di aspettare un bambino Down, benché sia noto che la sindrome di Down spesso permette di condurre una vita qualitativamente buona e felice<sup>99</sup>. Ma la cosa ancora più sconvolgente, è che altri studi dimostrano

---

<sup>98</sup> Rosemarie Tong è professoressa emerita di Etica sanitaria nel Dipartimento di Filosofia Applicata dell'Università del North Carolina. Oltre che da suoi articoli, alcune riflessioni qui riportate provengono da scambi di email con l'autrice. TONG R. (1989), *Feminist Thought. A Comprehensive Introduction*, Westview Press, Boulder; ID. (2002), *Genetic screening: should parents seek to perfect their children genetically?*, in DICKENSON D.L., *Ethical Issues in Maternal-Fetal Medicine*, Cambridge University Press, Cambridge, 87-100; ID. (2002), *Redesigning Ourselves, Engineering our Children: Knowing When to Stop*, Relazione tenuta al *The Rock Ethics Institute*, Pennsylvania (USA), 11 Novembre; ID. (2013), *Ethical Concerns about Genetic Testing and Screening*, in "North Carolina Medical Journal", 74(6), 522-525.

<sup>99</sup> NATOLI J.L. et al. (2012), *Prenatal diagnosis of Down syndrome: a systematic review of termination rates (1995-2011)*, in "Prenatal Diagnosis", 32(2), 142-153, citato in: TONG (2013), *Ethical Concerns* cit., 523.

che una relativamente alta percentuale di genitori afferma che ricorrerebbe all'aborto anche nel caso in cui venisse diagnosticata al futuro bambino una patologia genetica poco rilevante come la miopia<sup>100</sup>, o come la tendenza all'obesità (che sarebbe comunque controllabile fin dall'infanzia attraverso una sana dieta), o la Corea di Huntington, una malattia a insorgenza tardiva<sup>101</sup>. Un altro tipo di selezione che potrebbe essere operata in alcuni Paesi a forte cultura maschilista come la Cina e l'India, riguarda l'aborto di bambine, le quali vengono considerate "di sesso sbagliato". Da quanto fin qui detto si evince che, anche per Tong, i test genetici sollevano la spinosa questione etica della possibilità che i genitori arrivino a optare per l'aborto al fine di ottenere un figlio migliore di quello che stanno aspettando o uno che soddisfi le loro preferenze. Ma una società in cui i futuri genitori si trovano ad essere sottoposti a forti pressioni affinché si generino bambini perfetti, è la società in cui probabilmente si riscontrano meno tolleranza e accoglienza verso le persone che si discostano da quella che viene considerata essere la normalità. Tong riconosce che esiste un – seppur limitato – diritto dei genitori a cercare di migliorare dal punto di vista genetico, come anche delle condizioni ambientali, i loro bambini sani, futuri o già nati, ma l'affermazione di questo diritto non dovrebbe essere incoraggiata; anzi, tutta la società dovrebbe impegnarsi attivamente per far desistere i futuri genitori dalla ricerca del bambino perfetto. Tranne rare eccezioni (come, ad esempio, di fronte alla diagnosi di una malattia genetica terribile come la sindrome di Tay Sachs, che porta un bambino a dover sopportare inimmaginabili sofferenze e lo conduce molto presto alla morte), ogni genitore dovrebbe, infatti, non solo essere contento del fatto che i propri figli siano capaci di condurre una vita significativa, ma cercare altresì di amarli in modo incondizionato. Ma un amore incondizionato è sempre possibile? C'è qualcosa che può far venir meno l'amore incondizionato di un genitore verso il proprio figlio? Certamente, dice Tong, non sono le caratteristiche fisiche o psicologiche che possono mettere in discussione questo amore. Ma può capitare che esso venga messo fortemente in crisi da qualcosa di molto grave che un figlio può compiere come, ad esempio, uno stupro o un omicidio.

Ma anche in questo caso, prima di tagliare mio figlio fuori dal mio cuore, io cercherò di capire che cosa lo ha spinto ad agire così. Sono una convinta sostenitrice delle seconde *chances*<sup>102</sup>.

---

<sup>100</sup> STOLLER D. (1997-1998), *Prenatal Genetic Screening: The Enigma of Selective Abortion*, in "Journal of Law and Health", 12(1), 121-140, citato *Ibid*.

<sup>101</sup> POST S.G. (1992), *Huntington's disease: prenatal screening for late onset disease*, in "Journal of Medical Ethics", 18(2), 75-78, citato *Ibid*.

<sup>102</sup> «Neither of my two boys were perfect by any means, but no matter their physical and psychological laws, I will always try to help them when they need a helping hand. I supposed if one of my sons committed rape or murder, I'd have trouble with unconditional love, but I think I'd try to figure out what he did such bad things before I'd in any way

Ma secondo Tong è necessario andare ancora più a fondo della questione e chiederci: che cosa spinge molti a desiderare un figlio non (semplicemente) normale, bensì perfetto? Per l'autrice, la risposta a questa domanda si trova nel fatto che, in radice, la ricerca del figlio "perfetto" non viene condotta al fine di garantire che tutti i bambini abbiano pari opportunità di condurre una vita significativa, quanto piuttosto «che il proprio figlio avrà quello che serve per ottenere più pezzi di torta rispetto al figlio del vicino<sup>103</sup>». Ovvero, potremmo dire: più numeri, più *chances* per una maggiore affermazione di sé e un maggior potere. Ma se si ricorre alla diagnosi prenatale come mezzo per poter operare una selezione genetica che garantisca che il proprio figlio sarà "migliore" degli altri bambini, e sarà quindi in grado di usufruire di molti più servizi sociali e beni rispetto ai figli di persone che non si possono economicamente permettere di accedere allo stesso tipo di servizio sanitario, allora si crea certamente un divario tra ricchi e poveri. Il rischio di questa deriva va denunciato e, per Tong, si deve fare di tutto perché tale divario venga colmato. Chiunque afferma di far propri i valori democratici, dovrebbe assolutamente opporsi e contrastare la possibilità di questa deriva<sup>104</sup>. Nel tentativo di fare ciò che è meglio per i nostri figli, in realtà rischiamo di fare ciò che è peggio perché li reifichiamo, volendo plasmarli a nostra immagine e somiglianza. Oppure, ancora peggio, li usiamo come trofei per migliorare il nostro *status* sociale.

Io sono contraria ai "bambini su misura" (*designer babies*). I bambini non sono bambole da modellare in base alle proprie personali modifiche. La bellezza di un bambino sta nella sua unicità<sup>105</sup>.

Se, infatti, esiste un peccato mortale che si possa attribuire ai genitori, esso è quello che fa loro dimenticare che i figli non sono una loro proprietà, ma sono persone con una loro unicità cui deve essere data la possibilità di plasmare il proprio personale destino, sperando che in questo modo possano contribuire anch'essi a creare una società nella quale le persone non devono essere perfette per poter essere felici, sentirsi realizzate e valorizzate.

Pur nella consapevolezza delle insidie sopra esposte, Tong rimane tuttavia fiduciosa verso le nuove tecnologie in ambito riproduttivo e sostiene che man mano che i test genetici miglioreranno le loro prestazioni, si potrà ottenere un aumento della libertà riproduttiva, cioè della capacità delle

---

cut him out of my heart. I am a firm believer in second changes» (riflessione inviata via mail l'11 marzo 2016. La mia traduzione di questi pensieri non è letterale).

<sup>103</sup> TONG (2002), *Genetic screening* cit., 100.

<sup>104</sup> *Ibid.*

<sup>105</sup> «I do think a woman should be able to abort a pregnancy if it is almost certain the child will be born only to suffer a short and very painful life. On the other hand, I am against designer babies. Children are not dolls to fashion to one's own peculiar changes. The beauty of a child rests in its uniqueness» (mail dell'11 marzo 2016).

persone di prendere decisioni autonome sia riguardo alla loro salute che a quella dei loro figli. La più forte preoccupazione per l'autrice non è tanto in relazione alla diffusione dei test genetici, quanto piuttosto alla carenza di consulenti genetici che accompagnino il processo decisionale delle persone che a questi ricorrono<sup>106</sup>.

In fondo, conclude Tong, la nostra libertà si afferma soprattutto nella difesa di quelli che riteniamo essere i valori personali e sociali condivisi più cari come, ad esempio, la nostra fede nel valore, allo stesso tempo uguale e unico, di ogni individuo. Ed è proprio questa la libertà che dobbiamo esercitare nei confronti dei “frutti” del progresso scientifico:

Noi dovremmo mangiare i frutti della biotecnologia, ma non così tanto da crescere come qualcosa che non siamo più in grado di riconoscere come umano e rispetto al quale non siamo più in grado di rapportarci<sup>107</sup>.

Dunque, la lezione di Tong è che le nuove tecnologie non devono essere demonizzate, ma bisogna imparare a rapportarsi con esse usando quella vigilanza, consapevolezza e capacità critica che ci garantisce di rimanere umani.

Estremamente interessante appare la riflessione sulla diagnosi prenatale condotta da Barbara Katz Rothman<sup>108</sup>. L'autrice sostiene che la diagnosi prenatale, innanzitutto, ha cambiato il modo di intendere e vivere la gravidanza da parte delle donne, ricostruendola a immagine dell'uomo. Una donna, quando è incinta, avverte il bambino che aspetta come un tutt'uno con lei per cui, nel momento in cui partorisce, quell'unità originaria viene come frantumata in due. La gravidanza e il parto costituiscono pertanto un processo di progressiva separazione, poiché la donna sente che

---

<sup>106</sup> Cfr. TONG (2013), *Ethical Concerns* cit. Questa sua preoccupazione è assolutamente da tenere presente, soprattutto in alcuni Paesi, come l'Alaska o l'Indaho, dove nemmeno esiste la figura del medico genetista, o in altri (Maine, Georgia, Tennessee...) dove i genetisti sono rarissimi. Secondo un'indagine del *Scientific American*, a partire dal 2014 in avanti, ci sono stati sempre meno studenti di medicina che si sono specializzati in genetica di quanti ce ne fossero 30 anni fa, e questo è un dato sconcertante se si pensa all'incremento di offerta di test genetici prenatali (cfr. MARON D.F. (2014), *Virtual Doctor Visits Gaining Steam in 'Geneticist Deserts'*, in “Scientific American”, <https://www.scientificamerican.com/article/virtual-doctor-visits-gaining-steam/>).

<sup>107</sup> TONG (2002), *Redesigning Ourselves* cit.

<sup>108</sup> KATZ ROTHMAN B. (1985), *The Products of Conception: The Social Context of Reproductive Choices*, in “Journal of Medical Ethics”, 11(4), 188-193; ID. (1993), *The Tentative Pregnancy: Then and Now*, in “Fetal Diagnosis and Therapy”, 8(Suppl.1), 60-63; ID. (2014), *Review*, in GAMMELTOFT T.M., *Haunting Images: A Cultural Account of Selective Reproduction in Vietnam*, University of California Press, Berkeley, <https://drive.google.com/file/d/0B5cvFH0n3yAueTh4ZWsxZDM2aWc/view>; ID., (2015), *Preface*, in SAMERSKI S., *The Decision Trap. Genetic Education and Its Social Consequences*, Imprint Academic, Exeter, <https://drive.google.com/file/d/0B5cvFH0n3yAuOE9veC1udXdPc2c/view>; ID. (2016), *Yes. yes but*, in “Journal of Medical Ethics”, 0, 1, 188-189.

qualcosa che è parte integrante di sé continuerà in qualcosa che presto si staccherà da lei, in qualcuno che è altro da lei. Un uomo “aspetta” il bambino che lo renderà padre e, quando suo figlio nasce, sente che è “arrivato”, che è “venuto al mondo”; solo da quel momento comincia a instaurare un legame con lui. Col taglio del cordone ombelicale, i due diventano uno. Per la madre no, è esattamente il contrario: col taglio del cordone ombelicale, l’uno diventa due; l’unità si spezza. Una donna, quando partorisce, non sente che il bambino “arriva”, ma piuttosto che il bambino “lascia”, perché vive la nascita non come un momento di attaccamento, bensì come un atto di separazione. La tecnologia in ambito riproduttivo è andata a toccare e sovvertire proprio questo differente vissuto maschile e femminile dell’attesa e della nascita di un bambino. Essa ha invertito il senso naturale di questi eventi separando, di fatto, il bambino dalla madre e dalla gravidanza stessa<sup>109</sup>. Questa separazione avviene prima di tutto a livello concettuale, in quanto il feto diventa un potenziale paziente che deve essere testato; in secondo luogo, a livello visivo, poiché il feto viene reso pubblicamente visibile (si pensi all’ecografia), mentre si rende al contempo la madre invisibile; e, ancora di più, a livello fisico, poiché la diagnosi preimpianto va a manipolare quel materiale biologico che è destinato a diventare un bambino fuori dal corpo della madre. Le tecniche di indagine prenatale, pertanto, hanno portato a reificare progressivamente la visione propriamente maschile della gravidanza che vede l’attesa e la nascita di un bambino come un passaggio dalla separazione all’intimità.

Un secondo epocale cambiamento che la diagnosi prenatale ha provocato è stato quello di portare una donna a vivere la sua gravidanza come “provvisoria”. Cosa intende, Rothman, per “gravidanza provvisoria” (*tentative pregnancy*)? Una gravidanza che non è vissuta come realmente tale fino a quando la donna non ha ricevuto l’esito negativo di un’indagine prenatale alla quale si è sottoposta. Una “gravidanza provvisoria” è, cioè, una gravidanza medicalmente e socialmente riconosciuta, mentre ancora il feto/bambino non viene avvertito come tale dalla madre. Rothman riporta degli studi condotti su donne che si sono sottoposte a indagini di diagnosi prenatale che hanno dichiarato, ad esempio, di avere paura di sentire il loro bambino muoversi, perché quello potrebbe non essere del tutto un bambino, ma solo un errore genetico. Un’altra madre ha dichiarato di non avvertire i calci che il suo bambino le dava in pancia fino a mezz’ora dopo aver ricevuto i risultati dei test che confermavano che quel bambino era geneticamente sano. Quindi, in fondo, è come se il vissuto della gravidanza rimanesse in sospenso fino a quando la donna riceve l’esito

---

<sup>109</sup> «*Women do not feel babies arrive – we feel them leave. For us, birth is not a moment of attachment; it is a moment of separation. But here is a technology that separates out the baby from its mother, separates the baby from the pregnancy*»: ID. (1993), *The Tentative* cit., 62.

dell'indagine prenatale. Se l'esito è negativo, allora il bambino viene riconosciuto come tale e la gravidanza ha inizio. Diversamente, quel bambino è solo un errore genetico del quale, nella maggior parte dei casi, si provvederà a sbarazzarsi.

E qui si apre il terzo, importantissimo nodo problematico che l'avvento della diagnosi prenatale ha sollevato: le nuove tecnologie in ambito riproduttivo, secondo Rothman, incoraggiano e rinforzano il processo di mercificazione dei bambini. Nel sistema di valori dominante, nell'ideologia che si sta sempre più diffondendo, noi stiamo progressivamente imparando a concepire i nostri figli come dei "prodotti", i prodotti del concepimento (*products of conception*). Come si è messo in risalto prima, anche quando un bambino è nel corpo della madre, anche quando si muove in esso, non è più avvertito e considerato come parte di lei: le madri hanno imparato a considerare il figlio che aspettano come "qualcos'altro", come qualcosa di separato. Come un "prodotto", appunto. E secondo l'ideologia dominante e i sistemi commerciali che la alimentano, il prodotto deve essere perfetto<sup>110</sup>. La diagnosi prenatale e il *counseling* genetico assolvono alla funzione di controllo di qualità. Molte tecniche sono entrate così decisamente nella *routine* delle cure prenatali, che le donne nemmeno si rendono conto della trappola in cui rischiano di cadere. Esse credono di sottoporsi a un'indagine solo per controllare che il bambino stia bene, per poterlo vedere e fotografare. Ma la ragione vera che sta alla base di un'indagine prenatale è un'altra, ovvero offrire alla donna la possibilità di abortire un feto che abbia dei difetti genetici, in quanto la maggior parte delle patologie rilevate non è curabile. Ora, mentre in un normale aborto la donna decide di liberarsi di un bambino che per diverse ragioni non solo non desidera avere, ma non avrebbe mai voluto concepire, per cui lo percepisce come una presenza estranea o un errore, quando una donna si trova di fronte alla scelta di abortire a seguito del risultato positivo di un'indagine prenatale, la sua scelta ricade su un bambino che non solo ha accolto, ma molto probabilmente ha cercato, pianificato e atteso. Quindi non si tratta semplicemente della scelta di porre termine a una gravidanza, ma alla vita di un bambino che avrebbe *potuto* e *dovuto* esserci. E questa è precisamente la trappola in cui la donna viene a incappare. Ecco rivelata l'ambiguità di fondo della diagnosi prenatale: quella decisione che viene considerata come una scelta, si rivela essere, nella realtà, una trappola dalla quale non si può uscire incolumi<sup>111</sup>. Forse, considerati i gravi pericoli sottesi a queste tecnologie, sarebbe stato di gran lunga meglio se non fossero mai state inventate.

---

<sup>110</sup> ID. (1985), *The Products* cit., 188.

<sup>111</sup> Cfr. ID. (2014), *Review* cit.; ID., (2015), *Preface* cit.

Sì. Assolutamente sì. Sì ma. [...] Ma. Ci sono. Il treno ha lasciato la stazione, la nave è salpata, il genio è uscito dalla bottiglia e il feto è fuori dalla gravidanza. [...] I test sono stati sviluppati, commercializzati ampiamente, se non selvaggiamente, e hanno cambiato la nostra comprensione della gravidanza, dello stato di persona del feto come paziente (*fetal personhood as patienthood*), in modi che non siamo (più) in grado di annullare<sup>112</sup>.

Oramai i futuri genitori non rinunceranno facilmente a ottenere tutte le informazioni che i nuovi test possono fornire, tanto più che il loro costo sta diventando sempre più accessibile a molti. L'unica cosa che attualmente ci è dato di poter fare, è vedere se possiamo almeno riflettere un po' più profondamente prima che nuove biotecnologie vengano sviluppate e commercializzate<sup>113</sup>. Dicendo questo, Rothman, come Tong, non intende in alcun modo demonizzare la tecnologia o dire che è in se stessa dannosa, quanto piuttosto invitare a fare una riflessione sui pericoli che la stessa può comportare anche sul piano antropologico. E quindi ad acquisire consapevolezza e vigilanza nel momento in cui si decide di ricorrervi.

Io penso che le nuove tecnologie in ambito riproduttivo ci offrano l'opportunità di lavorare sulle nostre definizioni di genitorialità, maternità, paternità e infanzia, per ripensare e migliorare le relazioni reciproche all'interno delle famiglie. La tecnologia è una promessa, che ci attrae con nuove possibilità, limitando il ruolo della sorte e della disgrazia nella riproduzione, dandoci un nuovo controllo. E la tecnologia è una minaccia: un controllo verso quale fine? E per quale scopo?<sup>114</sup>

Il problema delle nuove tecnologie è che sono ambigue, in quanto instaurano una antinomia nelle proposte: si chiede alle madri di prepararsi ad accogliere il loro bambino, di cominciare a pensare e a provvedere alle sue necessità, di fantasticare riguardo a lui e al loro diventare madri e, allo stesso tempo, di essere disposte ad abortire un feto che presenta dei danni genetici. E le donne si trovano a vivere la loro gravidanza dentro questa assurda contraddizione: vogliono, ad esempio, sottoporsi a un'amniocentesi per sapere se il *feto* è portatore di qualche difetto genetico e quindi avere la possibilità di abortirlo, ma hanno al contempo paura del possibile danno che la procedura potrà arrecare al loro *bambino*. Dunque, se il figlio che attendono è sano, se è "geneticamente accettabile", allora è una persona, è il loro bambino, ma se non lo è, allora è solo un feto, un feto geneticamente danneggiato.

---

<sup>112</sup> ID. (2016), *Yes. yes but* cit.

<sup>113</sup> *Ibid.*

<sup>114</sup> ID. (1985), *The Products* cit., 188-189.

La sfida che le nuove tecnologie in ambito riproduttivo avanzano ha pertanto a che fare, secondo Rothman, con la questione del senso, con il significato di genitorialità. La genitorialità, come generalmente intesa, esige una totale accettazione da noi del figlio che è dato. Noi ci attendiamo che una madre ami incondizionatamente il proprio figlio, lo accetti senza riserva alcuna, indipendentemente da come quel figlio è, sano o malato. Da sempre le donne hanno però anche vissuto l'esperienza della gravidanza con la paura di non essere davvero in grado di accogliere il loro figlio senza condizioni. La paura di avere un bambino che non si può amare è una delle paure più comuni che ossessionano la gravidanza di una donna. Ma mai, come da quando la diagnosi prenatale si è affermata, si è chiesto alle donne di prendere delle decisioni razionali basate sulla paura.

Cosa accade alla maternità, alle donne e anche agli uomini come padri, quando noi rendiamo l'accettazione dei genitori un'accettazione "condizionata", in attesa di ulteriori test? Noi chiediamo alla madre e alla sua famiglia di dire, in essenza: "Questi sono i miei standard. Se tu incontri questi standard di accettazione, allora tu sei mio e io ti amerò e accetterò totalmente. Dopo aver superato questo test"<sup>115</sup>.

Dal momento in cui una donna sa di aspettare il bambino fino a quando riceve l'esito di un test, vive nel limbo della sua "gravidanza provvisoria", incerta se sarà "madre" o solo "portatrice di un feto difettoso". L'enfasi consapevole, deliberata sul controllo e sugli "standard di accettabilità" di un figlio, fa venir meno la disponibilità ad accoglierlo anche quando non corrisponde a quegli standard, anche quando non è perfetto, anche quando è «un volto che solo una madre potrebbe amare»<sup>116</sup>. Così, nell'offrirci la possibilità di controllare la qualità dei nostri figli, le nuove tecnologie ci portano al contempo a perdere rapidamente la capacità di accettarli semplicemente per quello che sono. Esse ci vengono presentate come uno strumento per ampliare la nostra possibilità di scelta, ma rimane sempre vero che quando una nuova tecnologia apre ad alcune scelte, ne preclude o ne fa venire meno altre. La possibilità di controllare la qualità dei nostri figli, in ultima analisi, può costarci la possibilità di *non* controllare nient'altro che questo. Si tratta, in fondo, di un'illusione di scelta, perché questioni centrali come i valori in cui crediamo, le nostre credenze, gli interrogativi morali, vengono persi in un venir meno della possibilità di scelta, in quanto le decisioni si fanno sempre più pragmatiche, spesso cliniche, sempre individuali. I limiti e i risultati della scelta sono comunque decisi da altri. Eppure, noi dovremmo avere coscienza che per quanto la tecnologia possa essere sempre più sofisticata, e quindi sempre più preciso il controllo, questo

---

<sup>115</sup> *Ivi*, 190.

<sup>116</sup> *Ibid.*

controllo sarà sempre soggetto a dei limiti e i nostri figli saranno comunque sempre “ostaggi della fortuna”.

Ma perché, si chiede Rothman, alla fine fanno così tanta paura l'imperfezione, la malattia, la disabilità? Perché se una persona è in grado di imparare a camminare, a parlare, a eseguire dei semplici compiti, come accade per la maggior parte delle persone con sindrome di Down, dovremmo temere di avere un figlio ritardato? Una ragione sta sicuramente in ciò che un figlio così provoca alla nostra vita. La prima preoccupazione che occupa il cuore dei genitori di un figlio disabile è relativa a cosa ne sarà di lui quando loro verranno a mancare. Ma questa domanda e questo problema aprono a una grossa questione legata proprio a quel cambiamento nel significato di genitorialità che la società e le nuove tecnologie hanno operato e continuano sempre più a operare. Oggi, infatti, i bambini sono concepiti come proprietà privata: tutto ciò che li riguarda, nel bene e nel male, è affare della famiglia. Un bambino non è più concepito in rapporto a una società che ha l'obbligo di prendersi cura di lui e di aiutare la famiglia a crescerlo. L'onere sociale ed economico non è condiviso. E se questo vale per un figlio sano, tanto più per uno malato. Il ritardo e la disabilità sono questioni sociali che minacciano i valori di equità e pari opportunità che vengono dichiarati come fondamentali nella maggior parte delle società. Ma noi consideriamo, invece, queste questioni sociali come problemi individuali che devono essere risolti privatamente. La decisione di accogliere o meno un bambino diventa una decisione medica, quando invece dovrebbe essere sempre una decisione sociale. La malattia e la disabilità vengono trattate *clanicamente*, non *politicamente*. Il che si adatta all'idea dei figli come proprietà privata: i bisogni dei *tuo*i figli sono un *tuo* problema. Per cui a volte va compreso che un figlio disabile, per una famiglia, possa rappresentare, emotivamente o economicamente, un onere così grande che non ce lo si può permettere. Scegliere di non accogliere quel figlio, a volte è l'unica possibilità che è data, per cui la scelta di una donna di abortire, va sempre letta e considerata nel contesto in cui matura.

A causa della società in cui viviamo, le scelte vengono formulate in termini di produzione e mercificazione; non sono scelte libere, né scelte che permettono di avere un reale controllo di quanto si sta vivendo. In fondo, oggi la maggior parte delle scelte in ambito riproduttivo, sono scelte indotte. E questo è tanto più vero riguardo ai test genetici prenatali non invasivi: nel momento in cui questi test vengono introdotti nella pratica clinica e si enfatizza il fatto che non mettono a rischio la gravidanza, diventa davvero difficile scegliere di non ricorrere a essi per poter avviare quanto prima il processo decisionale che consente alla donna di capire se è disposta o meno ad accogliere la vita che c'è in lei in base alle condizioni di salute del bambino.

Secondo Rothman, non è così vero che questi nuovi test favoriscono la ricerca, da parte dei genitori, di un bambino perfetto, perché «io non so se qualcuno sa che cosa sia un bambino “perfetto” o che cosa dovrebbe essere»<sup>117</sup>. In verità, la ricerca del bambino perfetto non è dei genitori, ma dello Stato e dell’industria che mettono a punto questi test e li introducono nella pratica clinica, offrendo ai genitori la possibilità di accedervi. Ricorrere a questi test non mette in discussione l’amore dei genitori come capacità di accogliere un figlio in modo incondizionato: a volte, al di là dell’amore grande dei genitori, che pure c’è, essi decidono che il loro bambino sta soffrendo o potrebbe soffrire così tanto che la sua vita non è degna di essere vissuta. E tale sofferenza può derivare dalla gravità della malattia stessa di cui il bambino è affetto o dalla mancanza pressoché totale di supporto da parte della società nel prendersi cura di lui<sup>118</sup>. Una maggiore conoscenza che non va di pari passo con una maggiore responsabilità da parte della società, si traduce in una responsabilità totalmente addossata alle madri, alle quali viene chiesto di diventare le guardiane (*gatekeeper*) della vita.

Noi stiamo personalizzando le questioni sociali della malattia e della disabilità, medicalizzando la vita, e stiamo facendo tutto questo sulle pance delle donne incinte<sup>119</sup>.

Viviamo in una società progettata per persone fisicamente e mentalmente competenti. Parte della questione che stiamo trattando – conclude Rothman – va dunque risolta creando degli ambienti fisici e sociali in grado di accogliere e soddisfare le esigenze di tutti, anche di chi è “meno-che-perfetto”, di chi è “in-valido”.

### 3.3.1. Alcuni rilievi critici

Non è semplice dare un giudizio univoco in merito alla tradizione di ricerca morale in ambito femminista perché, come si è detto, è una tradizione plurale e articolata<sup>120</sup>. Più che una

---

<sup>117</sup>«It is not parents that do this research but the state and the industry that does the research, creates the test and then gives the parents the choice to use the test or not. I don’t know that anyone knows what a “perfect” child is or would be» (mail del 15 marzo 2016).

<sup>118</sup> «It’s not about parental love. Sometimes out of great love parents decide that the child is or would be suffering so horribly that life is not worth living. Sometimes that is because of the condition itself, something that causes enormous physical pain. And sometimes it is because of the society that would make the child suffer by not taking care of it»: *Ibid.*

<sup>119</sup> ID. (1993), *The Tentative* cit., 63.

<sup>120</sup> Cfr. MORDACCI (2010<sup>2</sup>), *Una introduzione* cit., 250-253.

teoria etica, è una fenomenologia etica, il cui contributo migliore è, forse, costituito dal mettere in luce i limiti delle altre teorie morali. I suoi meriti di attenzione al vissuto concreto delle persone, alla peculiarità del femminile nell'esperienza e nella riflessione morali, all'importanza decisiva dei rapporti interpersonali per queste ultime (soprattutto per quanto riguarda l'etica della cura, anche se, come detto, essa trascende rispetto alla prospettiva di genere) evidenziati nella presentazione di questo approccio, rimangono attuali anche nel dibattito odierno sulle questioni etiche.

Riguardo alla riflessione sui test genetici, particolarmente illuminante risulta essere la messa in guardia delle donne sulla trappola in cui cadono quando decidono di sottoporsi a *screening*, con l'illusione di poter così affermare la propria autonomia riproduttiva. A questo proposito, sulla stessa linea di Rothman, scrive Barbara Duden, altra importante voce della bioetica femminista:

Esiste una congruenza di fondo tra le fantasiose promesse della genetica e le ambizioni politiche femministe, come l'accesso al potere, il controllo sul proprio destino e sulla propria carriera. Ecco, allora, che le donne si rivolgono alla medicina innanzitutto per cercare un aiuto all'autodeterminazione: solo che quest'ultima, spesso, non è la prima cosa che esse vogliono davvero, quanto piuttosto la maschera di un servizio che il sistema vende loro. [...] La possibilità di controllare non solo il verificarsi della gravidanza ma anche il suo esito [...] trasforma una donna incinta in una consumatrice di beni e servizi. [...] L'obbligo di prendere decisioni razionali e responsabili genera l'illusione di un controllo individuale, in un contesto in cui la libertà è ribaltata, non essendo altro che una scelta obbligatoria tra diverse opzioni già date<sup>121</sup>.

In modo drammatico, le battaglie di tanti anni per conquistare una maggiore autonomia decisionale e possibilità di scelta, finiscono, per le donne, nel rimanere vittime di scelte che altri hanno già fatto per loro:

I medici ti danno delle informazioni sui possibili rischi e ti dicono: sei tu che devi scegliere, è una tua decisione personale. La possibilità che si è creata attraverso gli *screening* di massa, a mio avviso si può realizzare solo se è il desiderio di ogni singola donna. Altrimenti la cosiddetta "scelta" è solo una tecnologia sociale per indurre le persone a un comportamento consenziente all'interno di un progetto d'ingegneria sociale. La libertà che invociamo e vorremmo praticare è sempre stata qualcosa di molto diverso dalla possibilità di scelta nel quadro di opzioni già predeterminate<sup>122</sup>.

---

<sup>121</sup> DUDEN B., *Così le donne hanno perduto la maternità*, in "IlGiornale.it", 20 febbraio 2007, <http://www.ilgiornale.it/news/barbara-duden-cos-donne-hanno-perduto-maternit.html>.

<sup>122</sup> ID., *Sotto controllo*. Intervista di Anna Maria Crispino, <http://www.multiversoweb.it/rivista/n-07-corpo/sotto-controllo-878/>.

Tuttavia anche per la bioetica femminista vanno fatti alcuni rilievi critici<sup>123</sup>.

Il primo risiede nella natura parziale della lettura dei fenomeni, troppo fortemente ancorata a una continua affermazione della particolarità, unicità e originalità della visione femminile del mondo, che perde di vista però, troppo spesso, la complessità delle questioni e degli agenti morali che di queste sono protagonisti. Mentre si sostiene l'importanza di tener conto delle relazioni interpersonali, si scivola nell'accentuazione del ruolo o della visione femminile che pare poter prescindere in molte scelte da un "tu", anche maschile, con cui si costruiscono tutte o quasi le esperienze della vita. Un modo di leggere e interpretare esperienze quali, ad esempio, la maternità o l'interruzione di gravidanza, facendo della donna il soggetto unico e indiscusso di tali vissuti e delle scelte che li riguardano, appare certamente debole e poco realistico considerato che tali vissuti hanno un'origine almeno duale: la donna aspetta un bambino da un uomo con il quale è entrata in relazione e, pur tenendo certamente in considerazione il particolare legame che lega un bambino alla madre, quel figlio non può essere pensato come qualcosa che le appartiene in modo esclusivo o sul quale lei, in forza di quel particolare legame, può avanzare un maggior diritto di scelta. Ogni figlio è segno della relazione fra un uomo e una donna, e da questa dualità non si può prescindere per una comprensione globale delle esperienze e per un giudizio sulle stesse che tenga conto della realtà nel suo insieme. Affermare ostinatamente la peculiarità di genere, fa perdere di vista la pluralità delle voci di cui bisogna sempre tener conto nella riflessione morale. Il particolare va colto e messo sempre in rapporto con l'universale, a partire dal quale può conoscere e affermare la propria differenza e unicità.

Sempre sul piano della parzialità di lettura e interpretazione dei vissuti, un'altra critica che viene mossa, non alla bioetica femminista in generale, quanto all'etica della cura, riguarda il suo essere troppo "restrittiva": privilegiando i rapporti di prossimità, concentrandosi sulla sfera particolare delle relazioni interpersonali con le sue tipiche relazioni affettive, essa finisce col limitare a una sfera ristretta l'ambito stesso della moralità, oscurando dinamiche sociali più allargate. Si aggiunga poi che nel porre al centro della moralità la nostra capacità di porre attenzione e di farci carico dei bisogni particolari di altri, alcune autrici paiono non mettere mai in dubbio che questa capacità ci sia realmente e per tutti<sup>124</sup>. Inoltre, come giustamente mette in evidenza Roberto Mordacci, la centralità della cura messa in risalto da molte autrici di matrice femminista non tiene conto che essa non ha sempre una modalità di espressione positiva, in quanto può degenerare in

---

<sup>123</sup> Cfr. SANDER-STAUDT M., *Care Ethics*, in "Internet Encyclopedia of Philosophy", <http://www.iep.utm.edu/care-eth/#SH3d>.

<sup>124</sup> Cfr. BOTTI C. (2011), *Il pensiero femminista e la riflessione filosofica sulla morale*, in "Rivista di Filosofia", 1, CII, 47-76.

sfruttamento, manipolazione e dominio dell'altro, per tenerlo ostaggio della mia cura o del mio bisogno di cure. Il desiderio di cura dell'altro, ad esempio, può tradursi in una scelta pro oppure in una contro l'aborto, ma le due opzioni non sono neutre nei confronti di chi le subisce, la cui vita può essere rispettata o dominata.

In terzo luogo, volendo evitare di ricorrere a principi generali e a procedure decisionali, l'etica della cura viene spesso accusata di essere troppo ambigua e di non offrire degli orientamenti concreti per l'azione etica. Il mettere in guardia e il criticare l'uso di principi astratti nel giudizio morale, non può tradursi nel prescindere del tutto dal riferimento agli stessi.

In un'analisi d'insieme del pensiero delle due autrici prese in considerazione, mi pare di poter dire che possano essere accumulate da alcuni importanti contributi alla riflessione bioetica sulla diagnosi prenatale. Il primo di questi, riguarda l'attenzione posta sulla medicalizzazione e sul controllo sociale della tecnologia applicata alla gravidanza; un'attenzione, tuttavia, che, in modo intelligente, non diventa demonizzazione della tecnica, quanto piuttosto un invito a una consapevolezza critica della sua ambiguità e a un attento discernimento sulla stessa e sull'uso che se ne fa. In secondo luogo, entrambe le filosofe mettono in luce un processo di reificazione che viene operato dalle nuove tecnologie riproduttive: per Tong, riguarda i figli che noi vogliamo plasmare a nostra immagine e somiglianza; per Rothman, riguarda la visione propriamente maschile della gravidanza. Infine, sia Tong che Rothman sono attente alle dimensioni antropologiche e a mettere in relazione l'esperienza della maternità con l'ambiente sociale, sia in riferimento alle pressioni che esso esercita sulle scelte riproduttive, sia rispetto a dei cambiamenti che in esso si dovrebbero operare.

Per quanto riguarda, invece, i rilievi critici, partendo dall'analisi della riflessione di Tong, mi pare di poter dire che, se da un lato va senz'altro condiviso il suo sguardo fiducioso verso le nuove biotecnologie, dall'altro esso appare forse un po' ingenuo: quel destino che Tong afferma possa essere finalmente controllato dalle donne o dai genitori grazie a informazioni ottenute sul patrimonio genetico del bambino che attendono, è davvero controllato da loro, o loro diventano pedine manipolate da un sistema che intende attuare un controllo di qualità sulle future generazioni per selezionare solo i bambini che corrispondono a determinati canoni, e quindi, in certo modo, rientrano in una sorta di "razza pura" la cui esistenza è garantita a scapito di quella di chi a questi canoni non corrisponde? Lo stesso ingenuo ottimismo della visione di Tong mi pare poi di intravederlo nella buona fede che lei conferisce agli operatori sanitari, cui attribuisce, a mio parere esagerando, un carattere di "oggettività" nell'azione. Ora, quando un operatore sanitario propone a

una donna di sottoporsi a uno *screening* genetico, sa bene che il fine di quest'ultimo non è solo quello di accertarsi che la gravidanza stia proseguendo bene, bensì di offrire alla donna delle informazioni che, in base all'esito del test, le rendano possibile una scelta a favore o contro la vita. Questo tipo di azione non può configurarsi come moralmente neutra proprio per le conseguenze che può avere. Volendolo o meno, il medico entra a far parte di quel sistema di controllo sociale di cui si è parlato, facendosene strumento. Come la donna, anche lui è una pedina di un gioco di cui altri hanno deciso le regole e il premio. Per quanto il medico dica di non appoggiare pratiche o ideologie o mentalità eugenetiche, non è realisticamente possibile affermare che nel suo agire fa di tutto per tenersi lontano da un uso improprio delle nuove tecniche in ambito riproduttivo. Rendere attuabile una scelta di selezione, non significa forse, dal punto di vista morale, farsene complice? La trappola in cui si rischia di cadere a causa dell'ambiguità delle nuove biotecnologie è per la donna, certo, ma prima ancora per il medico che nella sua professione non può avvalersi del silenzio sull'offerta di *screening* che il mercato offre. Nella consapevolezza di tutto ciò, l'augurio e la speranza che dobbiamo coltivare è allora, come dice Tong, quella di riuscire comunque a rimanere umani.

Per quanto riguarda, invece, la riflessione elaborata da Rothman che reputo, personalmente, particolarmente acuta e brillante, vorrei evidenziare anche in lei questa fiducia nelle nuove biotecnologie e nel loro uso da parte dei genitori, che l'autrice legge come non finalizzato alla ricerca del bambino perfetto. «Io non so – afferma – se qualcuno sa che cosa sia un bambino “perfetto” o che cosa dovrebbe essere». Ma quando una donna o una coppia sceglie di non accogliere un figlio con una disabilità non sta, con questa scelta, dimostrando di percepire quel figlio come “sbagliato”, non rispondente a dei canoni di perfezione? Non sente, forse, che quel figlio non ha “superato il test”, il controllo di qualità, e quindi va scartato? E tutto questo, non si configura, in fondo, come una ricerca di perfezione? Magari di una perfezione i cui canoni sono stati dettati da altri (come dice lei, l'industria che mette a punti i test genetici e lo Stato che decide di introdurli nella pratica clinica), ma certamente cui si sente o si vuole adeguare, canoni che, quindi, sono assimilati anche dai genitori. Io non credo sia possibile credere in una sorta di “innocenza” nei propositi di chi sceglie di abortire un bambino cui è stato rilevato qualche difetto nel patrimonio genetico. Forse vi possono essere una mal interpretata o orientata ricerca del bene maggiore per quel figlio, il desiderio di non farlo soffrire, ma con buona probabilità, tutto questo convive con la non accettazione di ciò che viene letto come meno-che-perfetto, in-valido, di non buona qualità.

### 3.4. La tradizione personalista e il suo approccio alla diagnosi prenatale

Un'ultima famiglia di teorie che vorrei prendere in considerazione per quanto concerne il contributo al dibattito bioetico in tema di diagnosi prenatale, è il personalismo. Esso fa riferimento ad ogni dottrina che pone al centro la persona<sup>125</sup>.

Nella tradizione personalista si tende a distinguere tra due versioni: quella sostanzialista e quella relazionale. Ciò che accomuna questi due orientamenti è il riconoscimento dell'importanza, dell'unicità e dell'inviolabilità della persona. La persona è il valore supremo da tutelare e, conseguentemente, il criterio di senso per giudicare le azioni concrete e per interpretare le norme morali. In ambito bioetico, questo si traduce in una valutazione che avviene sulla base di ciò che è *degno* e di ciò che *non è degno* dell'uomo in quanto persona<sup>126</sup>.

La versione *sostanzialista* definisce la persona a partire dalla nozione ontologica di "sostanza", ossia in base a ciò che un individuo è, nella sua essenza<sup>127</sup>. Coloro che sostengono questa versione del personalismo sottolineano il valore fondante dell'essere e considerano la persona come "individuo umano integrato", costituito da un corpo animato e da uno spirito incarnato, capace di sviluppare nel tempo alcune funzioni, che possono poi anche andare perse, senza che, con questo, venga compromesso il suo essere persona. La persona è perciò tale «dal momento in cui compare l'individualità somatica fino a quando l'organismo cessa di funzionare come un tutto integrato<sup>128</sup>». Ne consegue che, secondo questa versione, anche l'embrione e il feto sono considerate persone che si svilupperanno nel tempo, senza soluzione di continuità, in un organismo avente proprietà psicologiche particolari. Ciò che conta non è, però, la presenza attuale di tali caratteristiche, bensì la realtà di chi le può possedere. Caratteristiche quali l'autocoscienza e la razionalità sono solo delle qualità che non possono esistere indipendentemente dal soggetto cui si riferiscono. Quindi, la sostanza è il vero principio logico e ontologico che dà ragione dell'esistenza

---

<sup>125</sup> BERTIE. *et al.* (1992), *Persona e personalismo*, Fondazione Lanza - Gregoriana Libreria Editrice, Noventa Padovana; VIAFORA C. (a cura di) (1994), *La bioetica alla ricerca della persona negli stati di confine*, Fondazione Lanza - Gregoriana Libreria Editrice, Noventa Padovana.

<sup>126</sup> VIAFORA C. (2003), *Dire persona in bioetica*, in PAVAN A. (a cura di), *Dire persona. Luoghi critici e saggi di applicazione di un'idea*, Il Mulino, Bologna, 147-173: 157.

<sup>127</sup> In bioetica, il personalismo sostanzialista ha trovato in Elio Sgreccia dell'Istituto di Bioetica dell'Università Cattolica di Roma il suo più importante esponente. Un altro autore che ha assunto questa prospettiva è Vittorio Possenti (cfr., ad esempio, POSSENTI V. (1994), *Bioetica e persona in prospettiva filosofica*, in VIAFORA C. (a cura di) (1994), *La bioetica cit.*, 77-96).

<sup>128</sup> REICHLIN (2015), *Inizio della vita cit.*, 215. Dal punto di vista biologico, si può far corrispondere il momento in cui compare l'individualità somatica a quando inizia a formarsi la stria primitiva (a partire dal 15° giorno dopo la fecondazione), anche se vi è già una prima rilevante individuazione al momento della fecondazione, allorché si forma un nuovo genoma individuale

e della possibilità di attribuzione di questi predicati: solo, cioè, pensando un'entità come sostanza, la si può pensare anche come individuo ed essere razionale. In ragione del fatto che ciò che è rilevante per il riconoscimento dell'essere persona non è il possedere o meno determinate funzioni, quanto piuttosto l'appartenenza, per natura, alla specie umana razionale, anche quando un soggetto non riesce ad esprimere la razionalità, egli rimane persona<sup>129</sup>.

Per quanto riguarda la versione *relazionale* del personalismo, essa è stata esemplarmente sviluppata da Emmanuel Mounier, ispiratore, negli anni '30 del secolo scorso, di quella che egli chiamava "rivoluzione personalista e comunitaria"<sup>130</sup>. In contesti storico-culturali mutati, interessanti interpretazioni di questa versione sono poi continuate nella seconda metà del Novecento in diversi centri di ricerca sia europei (come la scuola di Leuven) che americani (come la scuola di Boston)<sup>131</sup>. Applicazioni di questa versione del personalismo in bioetica si riscontrano in Europa<sup>132</sup> così come in Italia<sup>133</sup>.

Il personalismo relazionale pone l'accento sull'originaria struttura intersoggettiva della persona. La persona non esiste mai come essere isolato dagli altri, ma il suo pieno sviluppo si attua solamente attraverso la relazione con gli altri. Quest'ultima non è, dunque, qualcosa di estrinseco al soggetto, bensì di *costitutivo* della sua identità. Nel vissuto umano, l'esperienza della comunione è, poi, un modo di essere e di agire che è proprietà esclusiva delle persone, e che promuove la realizzazione personale di ciascuna di esse in virtù del loro reciproco rapporto<sup>134</sup>.

Proprio in virtù del fatto che pone l'accento sulla dimensione intersoggettiva quale dimensione reale e costitutiva dell'uomo, il personalismo relazionale si mostra, più di altre prospettive, in grado di cogliere il vissuto concreto dell'individuo e di quella relazione particolare

---

<sup>129</sup> Cfr. PALAZZANI L. (1996), *Il concetto di persona tra bioetica e diritto*, Giappichelli, Torino: 228-233.

<sup>130</sup> Per Mounier sono tre le strutture dell'universo personale: «quella che sale dal basso e l'incarna in un corpo; quella che è diretta verso l'alto e la solleva a un universale; quella che è diretta verso il largo e la porta verso una comunione»: MOUNIER E. (1935), *Révolution personaliste et communautaire*, Paris, Aubier, 1935; tr. it. a cura di L. Loviseti Fuà, *Rivoluzione personalista e comunitaria*, Edizioni di Comunità (1955), 91.

<sup>131</sup> PAVAN A. (a cura di) (2008), *Enciclopedia della persona nel XX secolo*, Edizioni Scientifiche Italiane, Napoli-Roma.

<sup>132</sup> SCHOTSMANS (1999), *Personalism in Medical* cit. («This relational approach is in my view very helpful for a *foundational, even metaphysical* description of the medical relationship» (p.14). I corsivi sono miei); VALADIER P. (2003), *Dignità della persona e diritti dell'uomo*, in PAVAN A. (a cura di), *Dire persona* cit., 403.409.

<sup>133</sup> VIAFORA C. (1993), *La prospettiva personalistica in bioetica per risignificare le parole della vita*, in VIAFORA C. (a cura di), *Centri di bioetica in Italia. Orientamenti a confronto*, Fondazione Lanza – Gregoriana Libreria Editrice, 323-355; ID. (2003), *Dire persona* cit.; ID. (2015<sup>2</sup>), *L'argomentazione bioetica: una proposta basata sul rispetto per la dignità umana*, in VIAFORA, GAIANI (a cura di), *A lezione* cit., 61-105: 101, nota 41.

<sup>134</sup> THOMAS D.W., BENGTSOON J.O., *Personalism*, in "The Stanford Encyclopedia of Philosophy", Summer 2016, E.N. Zalta (ed.), <http://plato.stanford.edu/archives/sum2016/entries/personalism/>.

che è la relazione genitoriale. È questo l'orizzonte entro cui Claudia Wiesemann<sup>135</sup> e Christiane Woopen<sup>136</sup> sviluppano delle importanti riflessioni sull'etica della genitorialità.

La riflessione di Claudia Wiesemann<sup>137</sup> prende avvio dalla critica all'impostazione delle principali correnti di etica filosofica, da lei raggruppate sotto la definizione di "etica dell'estraneo" (*Ethik des Fremden*), incapaci, secondo l'autrice, di valorizzare tutta la ricchezza dei rapporti morali che si sono evoluti nella socializzazione umana.

Si tratta di una inadeguata riduzione di criteri moralmente rilevanti – come se si cercasse di rappresentare un prato in fiore particolarmente colorato in una foto in bianco e nero<sup>138</sup>.

L'etica classica è un'"etica dell'estraneo" perché si focalizza sugli individui e suppone che le persone che si trovano in un conflitto morale siano neutrali le une rispetto alle altre o, talvolta, addirittura ostili. Esse hanno interessi opposti o diritti che si contraddicono, ed è necessario soppesare questi interessi o diritti e controbilanciarli. L'ideale di tale etica è soddisfatto se è possibile trovare una semplice regola che si applichi a tutti in ogni circostanza. Maggiore è la comunità sociale, tanto più importante diventa la semplicità e la chiarezza delle regole morali. Queste regole definiscono il "minimo etico" con il quale viene raggiunta una condizione di moralità sufficiente all'interno della società. Tale "minimo etico" consiste, per esempio, nel rispetto della dignità umana altrui, nella reciproca non interferenza o nell'assumere una posizione neutra, guidata dalla ragione, nelle discussioni riguardanti i conflitti morali. Le teorie etiche tradizionali si sono

---

<sup>135</sup> Claudia Wiesemann è professoressa ordinaria di Etica Medica e Storia della Medicina presso l'Università di Göttingen e Direttore del Dipartimento di Etica e Storia della Medicina presso lo University Medical Center di Göttingen. Dal 2002 al 2012 è stata presidente dell'Accademia per l'Etica in Medicina (AEM), la società scientifica tedesca per l'etica medica. È membro della *Commissione etica centrale* presso l'Associazione Medica Tedesca.

<sup>136</sup> Christiane Woopen ha una formazione medica e filosofica, e si occupa di Etica della medicina. Dal 2001 è membro del *Consiglio Etico tedesco*, del quale dal 2008 al 2012 è stata vicepresidente, e dal 2012 al 2016 presidente. Nel 2007 è diventata membro del *Consiglio della Fondazione Federale Madre e Bambino*. Dal 2009 è titolare della cattedra di Etica e Teoria della Medicina presso l'Università di Colonia. Nel 2010 è stata nominata nel *Comitato Internazionale di Bioetica* (IBC) dell'UNESCO. Dal 2013 è direttrice del Centro Interfacoltà Ceres. Lavora anche al Centro di Ricerca Etica della Facoltà di Medicina. Negli anni 2014-2016 è stata anche presidente del Global Summit dei Comitati etici nazionali di Bioetica.

<sup>137</sup> WIESEMANN C. (2006), *Von der Verantwortung ein Kind zu bekommen. Eine Ethik der Elternschaft*, C.H.Beck Verlag, München; ID. (2006), *Relational ethics and the moral status of the embryo*, in DELTAS C. et al. (eds.), *Progress in science and the danger of hubris. Genetics, transplantation, stem cell research*, Waxmann, Münster, 117-126; ID. (2007), *Fortpflanzungsmedizin und die Ethik der Elternschaft*, in "Journal für Reproduktionsmedizin und Endokrinologie", 4(3), 189-193; ID. (2007), *Der Embryo und die Ethik der Elternschaft. Eine Antwort auf Anton Leist*, in "Zeitschrift für evangelische Ethik", 51, 58-64; ID. (2015), *Natalität und die Ethik von Elternschaft und Familie*, in "Zeitschrift für praktische Philosophie", 2(2), 213-236.

<sup>138</sup> WIESEMANN (2007), *Der Embryo* cit., 59.

sviluppate negli ultimi 250 anni come etica politica nel corso del superamento dei sistemi politici autoritari e sono a fondamento delle società democratiche, nelle quali ci si trova a dover regolamentare di comune accordo i conflitti sugli stili di vita o sulle convinzioni di credo dei loro membri. Esse hanno contribuito con successo a stabilire, guidare e stabilizzare i nostri sistemi politici democratici, così che si tende a considerarle come universali e applicabili a tutti i conflitti morali del nostro tempo. Ma ciò non è vero per quanto riguarda i dilemmi che ci si trova ad affrontare nell'etica medica, perché in medicina spesso non si ha a che fare con persone estranee reciprocamente neutrali a confronto, come avviene, ad esempio, per i cittadini di uno Stato, bensì con persone in rapporti sociali molto stretti come, ad esempio, i genitori di un bambino. L'insufficienza delle teorie etiche classiche è particolarmente evidente nelle questioni di inizio vita, nelle quali si constata che i genitori e le loro esigenze svolgono spesso solo un ruolo minore nell'analisi etica e giuridica dei conflitti che possono insorgere. Gli interessi dei genitori vengono generalmente percepiti, al meglio, come interessi di consumatori. Ciò deriva dalla tendenza a focalizzare l'attenzione – come si è detto precedentemente – sui singoli individui, senza considerare le relazioni sociali<sup>139</sup>. Le teorie etiche tradizionali assumono, cioè, secondo Wiesemann, quella “prospettiva decontestualizzata” (*decontextualized perspective*) criticata da Tanja Krones e Gerd Richter:

Nessuna delle prospettive considerate finora, prende in esame la relazione tra le persone e gli embrioni implicata nel contesto della tecnologia riproduttiva. La maggior parte della riflessione etica, sia di stampo liberale, deontologico, femminista, o utilitarista, separa l'embrione dalla madre o viceversa<sup>140</sup>.

La prospettiva di chi dà la vita per mezzo del proprio corpo è, invece, per Wiesemann, moralmente rilevante. Questa prospettiva viene di solito concepita solo come libertà di procreazione, ma essa ha un significato morale molto più denso. Il desiderio di procreare comprende la libertà e, allo stesso tempo, un'estrema perdita di libertà, poiché i genitori, si impegnano ad una responsabilità per tutta la vita, e garantiscono al proprio figlio un legame per tutta la vita<sup>141</sup>.

---

<sup>139</sup> ID. (2007), *Fortpflanzungsmedizin* cit., 191.

<sup>140</sup> KRONES T., RICHTER G. (2004), *Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD): European Perspectives and the German Situation*, in “Journal of Medicine and Philosophy”, 29(5), 623-640: 635, citata in: WIESEMANN (2006), *Relational ethics* cit., 120.

<sup>141</sup> ID. (2006), *Relational ethics* cit., 124.

In secondo luogo, come abbiamo visto, tali teorie richiedono che tutte le parti coinvolte in un conflitto rispettino un “minimo etico”: questo, comprende, generalmente, i principi di rispetto delle persone e di non interferenza. Una visione siffatta si basa sull'idea che gli attori morali siano equivalenti, indipendenti e autodeterminati.

La genitorialità è, però, per aspetti fondamentali, il contrario di questa concezione: si distingue da questa per la durata, l'entità e l'intensità della relazione, così come per la sostanziale dipendenza del bambino dai genitori. Il minimo etico nella genitorialità non è dunque il rispetto per le persone o la non interferenza, bensì la disponibilità a cure amorevoli e ad una responsabilità che dura tutta la vita<sup>142</sup>.

Per comprendere la significativa differenza fra le teorie etiche tradizionali e un approccio di tipo relazionale nell'affrontare le questioni etiche di inizio vita, basti, ad esempio, considerare il problema del consenso anticipato. Mentre le teorie etiche tradizionali lo affrontano in maniera tale che l'amore non costituisce, nell'argomentazione, un fattore centrale e discriminante di scelta, per l'approccio relazionale il riferimento all'amore parentale è essenziale:

Nell'etica dell'estraneo, i genitori sono solo i rappresentanti dei loro figli non ancora in grado di prendere delle decisioni in maniera autonoma; le decisioni dei genitori devono basarsi su un consenso anticipato dei loro figli una volta adulti. In realtà, però, la genitorialità è molto più di questo; è la *responsabilità personale* e la *cura per amore*. Nel modello del consenso anticipato l'amore non è affatto richiesto, per il minimo etico, in ogni caso, (l'amore) non è necessario; nel secondo modello, invece, *l'amore è imprescindibile*, perché senza cure amorevoli, non si tratta di genitorialità, bensì di una forma di “allevamento”. I bambini, in questo caso, potranno ricevere sì tutto ciò di cui hanno bisogno per crescere, ma non ciò che i genitori dovrebbero loro dare primariamente: una forma molto particolare di affetto personale.<sup>143</sup>.

Il modello del consenso anticipato non risolve in maniera esaustiva i problemi. Per questo si apre la strada al tema della specifica responsabilità genitoriale:

Pur tuttavia il complesso problema della responsabilità per i bambini non può essere risolto facendo ricorso semplicisticamente al modello del consenso anticipato. I genitori non possono far dipendere le loro decisioni dal fatto che il loro figlio sarà eventualmente d'accordo con loro vent'anni dopo. Essi non possono nemmeno orientarsi in base a un'immagine generica dell'adulto, ma devono prendersi cura *proprio ora* di un figlio nella sua particolarità e questo bambino sarà adulto solo dopo molti anni.

---

<sup>142</sup> ID. (2007), *Fortpflanzungsmedizin* cit., 190. Cfr. Anche ID. (2007), *Der Embryo* cit., 58-59.

<sup>143</sup> ID. (2007), *Der Embryo* cit., 59-60.

Le conseguenze a lungo termine del loro agire non sono in ogni caso per nulla chiare a loro nella gran parte delle situazioni e si verificano così tardi, che le decisioni non sono più correggibili, nemmeno nel caso del terzo o del quarto figlio. Per tale ragione è necessario per queste situazioni (ricorrere al) concetto di responsabilità. Col concetto di responsabilità si comprende nell'etica il comportamento morale ogni qualvolta complesse circostanze di fatto non sono da regolare moralmente attraverso semplici rimedi comportamentali o obblighi, ma al contrario un ideale moralmente rilevante, che deve essere perseguito, è assolutamente già dato<sup>144</sup>.

L'inammissibile semplificazione dei conflitti morali propria delle teorie etiche tradizionali comporta, inoltre, che il dibattito etico sulle questioni di inizio vita ruoti attorno alla domanda "se e da che momento" l'embrione debba essere trattato come un individuo autonomo; si tenta poi di esaminare quali sono e a chi appartengono i diritti o le preferenze individuali in gioco e come questi possano essere messi in equilibrio fra loro (il diritto del feto alla vita è considerato essere in conflitto con il diritto della donna all'integrità fisica e all'autodeterminazione). Se, invece, in una prospettiva relazionale, noi partiamo dall'assunto che i genitori, già durante la gravidanza, si impegnano a corrispondere all'ideale di genitorialità, è chiaro che le questioni etiche con cui essi sentiranno di doversi confrontare saranno molto diverse da queste, orientate piuttosto al loro rapporto con il futuro bambino e inerenti il peso delle specifiche responsabilità; questioni, queste, sulle quali ci si interroga, appunto, solo se l'attenzione viene posta non sui soggetti individualmente considerati, bensì sugli stessi *in relazione*.

La donna incinta, ad esempio, si troverà a riflettere su come può essere all'altezza della responsabilità per quel bambino e su come si potrà instaurare e realizzare un buon rapporto d'intesa genitore-figlio. Queste sono considerazioni che sono orientate al rapporto con il bambino e al peso delle specifiche responsabilità, e che non rientrano nello schema di un'etica individualista<sup>145</sup>.

La complessità della relazione genitoriale consiste nel trovarsi a dover prendere delle decisioni personali che coinvolgono la responsabilità e l'amore. In gravidanza, questo può portare a gravi dilemmi per i genitori: essi, ad esempio, dovranno decidere riguardo al tipo di diagnosi prenatale cui la donna dovrà sottoporsi e, in un secondo tempo, sulla base di un risultato poco felice dell'indagine, valutare eventualmente se potranno essere all'altezza della loro responsabilità verso il

---

<sup>144</sup> ID. (2007), *Der Embryo* cit., 60. Riguardo i diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino, Claudia Wiesemann mi ha chiarito il suo pensiero nella risposta a una mia mail: «To me that right does not make sense when the child is still not born» (mail del 24 giugno 2016).

<sup>145</sup> *Ivi*, 60.

futuro bambino. Le teorie etiche razionaliste e individualiste non danno alcuna importanza a tutto questo, per cui risultano poco utili nella trattazione delle questioni etiche in oggetto. Riguardo a queste ultime, vi sono, invece, per Wiesemann, due punti fermi rispetto ai quali va elaborata la riflessione e dai quali non si può prescindere per una corretta valutazione: il primo è dato dal riconoscere che la genitorialità è una relazione *asimmetrica*, segnata da caratteristiche di *premura* e da una *responsabilità* di vasta portata, e che presume l'esistenza di un *amore incondizionato*; il secondo, che il nascituro vive un rapporto che non sarà mai annullabile, che non si basa su una sua libera decisione e nella condizione eccezionale di un'intima unione corporea con la madre<sup>146</sup>.

Questo aspetto della natura involontaria [della relazione] e del permanere in carico ha un significato morale<sup>147</sup>

Dunque, la nostra esistenza – sostiene l'autrice – è già *sociale*, prima che noi nasciamo e diventiamo liberi di decidere, capaci di reazione e interazione. Non si può quindi ridurre l'“essenza” di un embrione al suo essere biologico: essa va piuttosto rinvenuta nel suo *essere in rapporto* come soggetto, ovvero nel suo esistere come individuo relazionale. Ne consegue che non si possono comprendere le questioni morali sollevate dalla medicina riproduttiva, se non si presuppone che l'embrione sia un essere sociale<sup>148</sup>. Quando noi parliamo del feto, lo facciamo presupponendone l'individualità, anche se nessuna individualità – né corporea, né funzionale, né biografica – è data durante la gravidanza. Per spiegare questo, alcuni sottolineano il fatto che l'individualità genetica viene determinata con il concepimento. Ma l'individualità genetica è irrilevante per quanto riguarda i diritti individuali, poiché i gemelli monozigoti, sebbene abbiano lo stesso identico patrimonio genetico, vengono trattati come due individui moralmente rilevanti.

La relazione corporea dell'embrione con la madre non è del tutto reciproca, bensì pressoché unidirezionale: la madre è un individuo umano, l'embrione è una parte reale (*real part*) di lei. Il feto dimora entro i limiti fisici del suo corpo e – cosa ancora più importante – la sua vita organica dipende essenzialmente da quella della madre. Così, finché c'è una connessione organica vitale al

---

<sup>146</sup> Ivi, 61-62 («Meines Erachtens ist Elternschaft hingegen eine Beziehung, die durch die Aspekte der Sorge, einer weitreichenden Verantwortung und voraussetzungsloser Liebe gekennzeichnet ist und sich damit von Freundschaft deutlich unterscheidet. Sie umfasst zwar auch ein tiefer gehendes Verständnis für den anderen sowie Selbstreflexion und sogar Selbstsorge, aber sie erschöpft sich nicht darin. Kind-Sein ist überdies ein unkündbares Verhältnis, es beruht nicht auf einer freien Entscheidung, sondern auf leiblicher Verbundenheit»); ID., *Fortpflanzungsmedizin* cit., 191.

<sup>147</sup> ID. (2007), *Der Embryo* cit., 61-62.

<sup>148</sup> Ivi, 62-63.

corpo della madre, l'embrione non è pienamente caratterizzato in un senso moralmente rilevante<sup>149</sup>. L'essere umano può essere descritto come un essere la cui teleologia è di diventare un individuo umano, ma che per un periodo di nove mesi è dipendente da una relazione corporea intima con un altro essere umano al quale è strettamente e organicamente connesso, e dal quale, in ultima analisi, dipende per sviluppare la sua *gestalt*<sup>150</sup> individuale.

Questa definizione implica che l'individualità umana moralmente rilevante non è solo equivalente alla manifestazione di alcuni tratti individuali descritti da particolari geni e dai loro effetti, rispettivamente. L'individualità umana è un modo di esistenza che fa riferimento ad altri esseri umani. Essa non dipende semplicemente da proprietà intrinseche, ma anche da proprietà relazionali. Queste proprietà relazionali indicano la rilevanza morale del contesto sociale e corporeo dell'esistenza umana nello stato embrionale/fetale e in quello individuale<sup>151</sup>.

Solo gli individui umani possono rivendicare diritti reciproci. Nella fase embrionale/fetale, l'essere umano è parte di un particolare e diverso tipo di relazione che non consente una prospettiva di diritti, ma questo non implica che l'embrione sia moralmente irrilevante. Ciò che dobbiamo cercare di capire è, invece, *quale* tipo di relazione umana moralmente significativa è in gioco. Il rapporto più forte durante quel periodo di tempo è la genitorialità e, più in particolare, la maternità. Pertanto, al fine di definire lo statuto morale dell'embrione, noi dobbiamo analizzare il significato morale della genitorialità.

Io sostengo che la definizione *contestualizzata* (*contextualized definition*) dell'embrione umano dovrebbe idealmente riferirsi al suo stato relazionale come l'essere il figlio *di qualcuno* (*of somebody*). La *relazione corporea* e quella *sociale* sono entrambe realizzate nella genitorialità. Così, la genitorialità dovrebbe essere un argomento importante in ogni analisi etica dei problemi correlati all'inizio della vita umana<sup>152</sup>.

Quando parliamo di genitorialità – e non di diritti individuali – come base del ragionamento morale, noi abbandoniamo la sfera dell'individualismo etico ed entriamo nella sfera dell'etica relazionale. Gli approcci etici relazionali si basano sul fatto che l'essere umano è, in ultima analisi, un essere sociale, e che la sua vita si fonda sull'amore, sulla cura, sull'empatia e sulla solidarietà – sentimenti

---

<sup>149</sup> WIESEMANN (2006), *Relational ethics* cit., 121.

<sup>150</sup> Con il termine "*gestalt*" si intende una configurazione fisica, biologica, psicologica o simbolica o una composizione di elementi così unificati nell'insieme che le sue proprietà non si possono derivare da una semplice sommatoria delle sue parti. Il termine è utilizzato dalla stessa Wiesemann (WIESEMANN (2006), *Relational ethics* cit., 122-123).

<sup>151</sup> *Ivi*, 123.

<sup>152</sup> WIESEMANN (2006), *Relational ethics* cit., 117.

morali, questi, che ci mettono in rapporto ad altri esseri umani e rendono, per ciò stesso, significative le nostre esistenze.

Il corpo dell'essere umano e la sua esistenza sociale nel mondo degli altri esseri costituisce la base del ragionamento morale. La mia responsabilità verso qualcuno è determinata dal modo in cui io sono in relazione con lui o con lei. L'etica relazionale tiene in considerazione che la moralità è creata in modo interattivo attraverso l'incontro degli esseri umani. Il rispetto morale derivante da questo tipo di incontro non richiede che l'altro esibisca diritti o altre proprietà individuali (come, ad esempio, l'autonomia). Piuttosto sono la responsabilità e la cura che stabiliscono la base della moralità in prospettiva relazionale (*interactional morality*). La genitorialità è un buon esempio di un rapporto umano che non può essere adeguatamente compreso ricorrendo ai diritti o anche ai doveri. È una responsabilità che dura tutta la vita sulla base di un *amore incondizionato* per il figlio (*a life-long responsibility on the basis of unconditional love for the child*)<sup>153</sup>.

Noi ci aspettiamo che i genitori si prendano cura dei loro figli, ma – cosa ancora più importante – che li amino, per quanto povero possa essere il loro amore. La cura verso un figlio che deriva dall'amore per lui<sup>154</sup> non può essere contemplata all'interno del linguaggio dei diritti o dei doveri. Se tentiamo di integrare il significato morale della cura per amore nel linguaggio dei diritti e dei doveri, noi perdiamo il punto essenziale. L'amore genitoriale per i propri figli non è un supererogatorio né una conquista morale lodevole, ma sta al cuore della relazione fra genitori e figli. Ne consegue, per Wiesemann, che un approccio etico relazionale incentrato sul significato di genitorialità, può sostituire, dove è opportuno, l'etica dei diritti e dei doveri. Questo, ad esempio, vale dopo la nascita, quando devono essere esaminate le responsabilità dei genitori; ma anche prima della nascita, quando non possono essere significativamente applicati all'embrione/feto dei diritti in quanto quest'ultimo non è un essere umano pienamente individualizzato.

In forza di tutto quanto fin qui esposto, per Wiesemann, dunque, non si può prescindere dal trattare le questioni di inizio vita facendo ricorso ad un'etica della cura e della responsabilità, ma questo tipo di approccio etico, secondo l'autrice, è ancora tutto da sviluppare<sup>155</sup>.

In ordine al significato del generare, assai interessante appare anche la riflessione di Christiane Woopen<sup>156</sup>. In un articolo dal titolo *La riproduzione tra naturalezza e artificialità*.

---

<sup>153</sup> *Ivi*, 123-124. Il corsivo nella traduzione della citazione è mio.

<sup>154</sup> Wiesemann insiste sul fatto che la cura dei genitori verso il figlio è conseguenza naturale del loro amore per lui, per cui si distingue nettamente, proprio in ragione del sentimento che la genera, dalla cura che può dare un operatore sanitario o dalla cura mossa da pietà (cfr. WIESEMANN (2007), *Fortpflanzungsmedizin* cit., 191).

<sup>155</sup> ID. (2006), *Relational ethics* cit., 124.

*Sull'importanza etica e antropologica delle singole condizioni iniziali*<sup>157</sup>, l'autrice afferma che nel corso del tempo la procreazione si è trasformata da *accadimento* ad *atto*, poiché è oggi possibile intervenire su molti aspetti della riproduzione umana. Alcuni denunciano il fatto che essa è ormai assimilabile ad un processo di fabbricazione dove il figlio viene considerato un prodotto che deve corrispondere a un determinato modello, di cui si possono testare le caratteristiche, per le cui qualità mancanti si può garantire e che, come una merce, può essere ridotto ad oggetto di scambio. Ma è comunque irrealistico pensare che si possa tornare indietro considerando la procreazione esclusivamente come un puro accadimento della vita. I processi naturali, nel senso di procedure non influenzabili, non ricadono nell'ambito della morale e di ciò che può essere oggetto di responsabilità. La riproduzione, invece, nella misura in cui la concepiamo come azione, può essere oggetto di considerazioni etiche. In tal senso, il superamento dei confini della naturalità è, dunque, fortemente collegato con la responsabilità. Ciò che un tempo era destino, ricade ora nell'ambito della responsabilità umana<sup>158</sup>.

L'indagine etica sulle nuove biotecnologie in ambito riproduttivo deve essere condotta a partire da una domanda: che cos'è la procreazione per l'uomo? Essa è, innanzitutto, una caratteristica essenziale della natura umana. A differenza delle piante e degli animali, la procreazione è, per gli uomini, molto di più della realizzazione di possibilità naturali. Il generare e il crescere dei figli costituiscono per molti uomini una parte sostanziale di ciò che essi percepiscono come il senso della loro vita. Attraverso la procreazione si plasma fundamentalmente il loro progetto di vita, per cui essa rappresenta uno scopo di fronte al quale tutti gli altri scopi passano in secondo piano. In tal senso, la procreazione è un bene individuale. Ma poiché essa è, per sua natura, connessa con altre relazioni sociali, diviene anche un bene sociale. La natura relazionale del processo generativo si rende evidente a due livelli: quello della coppia e quello del rapporto genitori-figlio. La procreazione concerne, innanzitutto, il rapporto tra le persone che si riproducono insieme. Spesso, il procreare e il crescere i propri figli è concepito e vissuto dalle coppie come un segno e una realizzazione del loro amore, di cui il bambino diventa manifestazione concreta<sup>159</sup>. Nel rapporto tra genitori e figli, poi, diviene palese quello che può essere considerato un fondamento

---

<sup>156</sup> WOOPEN C. (2001), *Ethische Fragestellungen in der Pränataldiagnostik*, in "Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie", 50(9/10), 695-703; ID. (2002), *Fortpflanzung zwischen Natürlichkeit und Künstlichkeit. Zur ethischen und anthropologischen Bedeutung individueller Anfangsbedingungen*, in "Reproduktionsmedizin", 18(5), 233-240.

<sup>157</sup> ID. (2002), *Fortpflanzung* cit., 235.

<sup>158</sup> *Ivi*, 239.

<sup>159</sup> *Ivi*, 236.

antropologico: l'uomo è un essere sociale che nel suo sviluppo e nel rapporto con se stesso è *orientato verso l'altro*<sup>160</sup>.

La natura relazionale della genitorialità va tenuta pertanto sempre presente quando si indaga sulle questioni etiche sollevate dalle nuove tecnologie in ambito riproduttivo. Su questo fondamento, per quanto riguarda specificamente la diagnosi prenatale, Christiane Woopen assume quale criterio fondamentale per operare delle scelte la considerazione della proiezione nel tempo dello sviluppo del bambino. Secondo Woopen<sup>161</sup>, finora il dibattito in letteratura sulla diagnosi prenatale si è focalizzato soprattutto attorno all'analisi del rapporto rischi/benefici, tralasciando di prendere in esame una questione – a suo avviso – di rilevante significato riguardo la vita di chi non è ancora nato, ovvero la legittimità del conseguimento di conoscenze concernenti un'altra persona. Il sottoporsi a un'indagine prenatale comporta, infatti, che la donna incinta e il medico acquisiscano delle informazioni sul concepito che quest'ultimo non ha, o che potrà avere solo molto più tardi nella vita. L'accesso a queste informazioni va, però, messo in discussione: esiste davvero un diritto di sapere qualcosa che riguarda il bambino non ancora nato o la *privacy* di quest'ultimo viene in questo modo violata? Woopen ritiene che nel dibattito sulla diagnosi prenatale sia necessario, in primo luogo, proprio porsi la domanda relativa al fatto che l'embrione o il feto possa avere, in linea di principio, una sfera privata che deve essere tutelata. In secondo luogo, dobbiamo chiederci se ha senso parlare di un diritto alla protezione dei dati personali del concepito come parte della protezione della sua personalità.

Tale questione tocca, infatti, la comprensione di fondo del rapporto genitore-figlio e, in particolare, il modo e la misura con cui i genitori possono disporre del loro figlio. Una prospettiva che contempli esclusivamente il momento attuale e lo stato di sviluppo del bambino non ancora nato, risulta palesemente errata e deficitaria, poiché nella vita quotidiana, tutto ciò che i genitori fanno *per* e *con* i loro figli, avviene tenendo sempre lo sguardo rivolto anche al loro sviluppo e al loro futuro<sup>162</sup>.

Ciò che l'autrice intende dire, è che se noi poniamo la questione della diagnosi prenatale considerando il figlio solo *attualmente*, cioè rispetto al momento in cui essa viene effettuata, tale questione è mal posta, perché il concepito non può esprimere i suoi interessi e le sue preferenze, per cui i genitori possono disporre di lui come desiderano, con la più larga possibilità di azione. Invece, per capire e risolvere i dilemmi suscitati da questo tipo di indagine, la *visione* deve essere

---

<sup>160</sup> *Ivi*, 237.

<sup>161</sup> ID. (2001), *Ethische Fragestellungen* cit., 700-701.

<sup>162</sup> *Ivi*, 700.

*prospettica*, deve cioè essere capace di considerare ciò che il bambino sarà domani. Questa visione prospettica fa sì che i genitori si rendano responsabili del loro figlio non solo nella *conditio* attuale, bensì anche nel suo sviluppo e in relazione al suo futuro. Uno sguardo capace di contemplare il futuro, permette ai genitori di comprendere che nell'oggi della fase prenatale la capacità di disporre del proprio figlio si esprime al massimo grado, ma che essa decrescerà progressivamente dopo la sua nascita, man mano che aumenterà la sua autorappresentazione e la sua personale assunzione di responsabilità.

Uno degli scopi precipui della cura parentale è la felicità di quell'adulto che il bambino, un giorno, diventerà. Proprio *questo scopo* deve essere preso come *misura dell'agire dei genitori*<sup>163</sup>.

Da questo non consegue certamente che il bambino di oggi debba già essere considerato alla stregua dell'adulto di domani, e che abbia gli stessi diritti di quest'ultimo. Piuttosto, si tratta di evitare tutto ciò che impedisce o limita la possibilità di esercizio dei suoi futuri diritti. Secondo questa visione, dovrebbero pertanto essere assicurate le condizioni di possibilità per il bambino di poter acquisire, in futuro, l'esercizio dei suoi diritti<sup>164</sup>. Compito dei genitori è, quindi, quello di anticipare al figlio il massimo possibile di sviluppo della sua personalità. Il bambino non può essere strumentalizzato esclusivamente per gli interessi dei genitori; la sua costituzione autonoma deve essere rispettata, anche se essa, nel momento attuale, non può esprimersi pienamente.

In un noto articolo, Feinberg parla del "diritto ad un futuro aperto"<sup>165</sup> e la sua riflessione è stata acquisita in una presa di posizione dalla Società tedesca per la Genetica umana<sup>166</sup>, la quale afferma che è possibile condurre indagini genetiche su un minore, che non sono necessarie in vista di interventi medici a beneficio di costui, solo quando egli è in grado di comprendere non solo le circostanze genetiche, ma anche le conseguenze emotive e sociali dei possibili risultati dell'indagine. Emerge con evidenza l'attenzione al rispetto dell'autonomia decisionale del minore, che ha la precedenza su eventuali desideri di terzi, anche qualora questi siano i genitori. E dunque – si chiede Woopen –, perché questo rispetto dovrebbe valere solo per i minori e non anche per chi non è ancora nato?

---

<sup>163</sup> «Ein Ziel elterlicher Fürsorge ist das Glück des Erwachsenen, zu dem das Kind wird. Dieses Ziel ist als Maßstab an elterliches Handeln anzulegen»: *Ivi*, 700. I corsivi sono miei.

<sup>164</sup> *Id.* (2002), *Fortpflanzung* cit., 237-238.

<sup>165</sup> FEINBERG (1980), *The Child's Right* cit.

<sup>166</sup> KOMMISSION FÜR ÖFFENTLICHKEITSARBEIT UND ETHISCHE FRAGEN DER GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK E.V. (1995), *Stellungnahme zur genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen. Medizinische Genetik*, 7, 358-359, citato in: WOOPEN (2001), *Ethische Fragestellungen* cit., 701.

Se si presuppone, quindi, che un non-nato, in vista della possibilità successiva di libero sviluppo della sua vita, abbia già un diritto di difesa contro un'acquisizione di conoscenze non autorizzata, allora la diagnosi prenatale ha bisogno di una giustificazione, (e questa) può consistere solo nel bene dell'interessato o in una situazione di conflitto sufficientemente qualificata<sup>167</sup>.

Woopen, dunque, non esclude la diagnosi prenatale; lei, piuttosto, offre come criterio per legittimarla il bene del soggetto implicato, un bene che va compreso nella prospettiva del futuro che potrà e dovrà essere costruito nel tempo, oppure una rilevante situazione di conflitto.

Come si evince da quanto fin qui detto, la particolare prospettiva di analisi di Woopen, incentrata sullo sguardo parentale al futuro, comporta una differenza di posizione, rispetto a Wiesemann, relativamente alla questione dei diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino. Quest'ultima autrice, infatti, di fronte ad una situazione di conflitto fra gli interessi della madre e quelli del feto, considera che vadano tenuti in considerazione i primi, in quanto il bambino non ancora nato è parte di lei, e solo lei è un soggetto pienamente individualizzato. Ne consegue che parlare di diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino non ha senso quando il bambino non è ancora nato, perché non è ancora pienamente caratterizzato in un senso moralmente rilevante. Certamente anche Woopen considera che il bambino di oggi non debba essere considerato sullo stesso piano dell'adulto di domani e che non abbia i suoi stessi diritti. Ma, mentre per Wiesemann la responsabilità genitoriale si gioca soprattutto nel momento attuale («proprio ora»), in quanto, nella maggior parte delle situazioni, non è possibile prevedere le conseguenze a lungo termine di una determinata azione, Woopen accentua, invece, la connotazione prospettica della responsabilità, invitando a guardare oltre all'oggi, e ciò comporta, per la madre o per la coppia, di dare rilievo anche agli interessi futuri del bambino. Come si vede, dunque, a partire dalla stessa prospettiva etica che pone al centro la persona e la sua costitutiva relazionalità, come anche da una medesima riflessione condotta sul significato di genitorialità, l'accentuazione di un aspetto rispetto ad un altro (in questo caso, il fattore tempo e questo in relazione all'attributo parentale della responsabilità) conduce a conclusioni che possono essere molto diverse, e che si possono tradurre in indicazioni etico normative del tutto opposte.

---

<sup>167</sup> ID. (2001), *Ethische Fragestellungen* cit., 701.

### 3.5. Conclusioni

Il quadro presentato in questo capitolo, relativo alle argomentazioni sviluppate da filosofi noti, di diverso approccio bioetico, in tema di diagnosi prenatale, ha permesso di mettere in luce quanto possano essere diverse le premesse teoriche e distanti le conclusioni, e quindi quanto difficile sia arrivare a un consenso, su scelte concrete, in tale ambito. Ogni approccio, come si è visto, ha apportato allo sviluppo del dibattito alcuni contributi importanti, ma ha altresì evidenziato dei limiti significativi.

Come fanno notare le autrici femministe o di orientamento personalista, le teorie utilitariste e liberali, nel cercare di risolvere i problemi bioetici esaminando a chi appartengono le preferenze o i diritti individuali in gioco, e come essi possono essere bilanciati fra loro, appaiono troppo astratte, totalmente mancanti del fondamentale riferimento al vissuto concreto delle persone e al contesto personale e sociale. Ad esempio, l'analisi della moralità delle scelte riproduttive viene condotta facendo ricorso a paradigmi basati sull'alternativa tra l'autonomia di chi si riproduce e i diritti dell'embrione o del feto, oppure sul benessere del futuro bambino, come se fosse possibile separare e contrapporre chi genera da chi è generato.

In secondo luogo, nell'affermazione del primato assoluto di principi quali quello di utilità o di autonomia, passano in secondo piano altri importanti principi – quali quelli di non maleficenza o di giustizia – che, invece, andrebbero tenuti in considerazione e bilanciati con i primi. Addirittura, nell'ottica utilitarista, anche i diritti individuali vengono a perdere la loro consistenza in quanto qualunque diritto può darsi ed essere rispettato solo nella misura in cui la sua tutela incrementa la felicità complessiva.

La concezione di “qualità della vita” se, da una parte, in un contesto di pluralismo morale può apparire più accettabile di quello di “sacralità della vita”, dall'altra ha un limite nella sua pretesa oggettività. Essa, infatti, difficilmente può essere valutata a prescindere dal contesto sociale e familiare in cui un soggetto si trova a vivere. Inoltre, la qualità della vita non è data tutto e solo *ab initio* e non è mai stabilita una volta per tutte, ma è mutevole nel tempo. Tante e diverse sono le caratteristiche che contribuiscono a definire una vita come più o meno degna di essere vissuta. La concezione di qualità della vita, per come invece viene comunemente intesa nelle teorie di cui stiamo trattando, si configura solo come un paradigma discriminante e che apre lo spazio a pratiche fortemente selettive. Ciò vale anche per il principio di beneficenza procreativa sostenuto da Savulescu e Kahane. La stessa nuova genetica liberale, concepita come servizio medico finalizzato

a eliminare le disuguaglianze e centrata sul principio di autodeterminazione risulta, invece, essere selettiva nei confronti di chi ha tratti genetici considerati inadeguati o non desiderabili.

In definitiva, quello che pare potersi rilevare come dato comune caratterizzante gli approcci utilitarista e liberale, è che entrambi presentano un modello di uomo ideale (e, perciò stesso, astratto) al quale, con le nuove tecnologie genetiche, i genitori devono cercare di far corrispondere il loro figlio. In questo orizzonte, i genitori assurgono al ruolo di consumatori nel mercato genetico, sottoposti alle regole che esso impone. Il nascituro deve riuscire a superare una sorta di controllo di qualità e risultare essere un buon “prodotto” del concepimento. Diversamente, va scartato.

Le prospettive femministe e personaliste appaiono, invece, molto più attente a considerare le biografie concrete delle persone e i contesti in cui esse vivono, come anche a evitare discriminazioni sulla base di astratte concezioni funzionalistiche dei soggetti considerati. Il personalismo relazionale, in particolare, pare essere la prospettiva più capace di considerare in modo globale la complessa questione della diagnosi prenatale, riuscendo a recepire l'importanza dell'autonomia propria della tradizione liberale, l'attenzione alle conseguenze propria dell'utilitarismo e la considerazione del vissuto concreto, biografico e relazionale, della tradizione femminista. Esso si configura, a mio avviso, come un approccio in grado di superare i limiti di quella che Wiesemann – in riferimento all'impostazione delle principali correnti di etica filosofica – definisce come “etica dell'estraneo”, limiti che sono dati dal forte individualismo, dalla neutralità o perfino dall'opposizione fra gli agenti morali, o dal fatto di considerare questi ultimi sullo stesso piano, quali soggetti indipendenti e autodeterminati (la qual cosa, ad esempio nelle questioni di inizio vita, non è ammissibile). La versione relazionale del personalismo presta, invece, attenzione a tutte le parti in causa e valuta le problematiche etiche a partire, appunto, dalla concretezza delle storie, più che da principi astratti e rigidi, dove le storie sono abitate da soggetti con una loro intrinseca dignità, in quanto esseri umani, e in relazione fra loro. Relazioni (corporee e sociali) che costituiscono la stessa identità e moralità dei soggetti in causa. La considerazione delle relazioni appare centrale nella riflessione etica in quanto esse rappresentano la principale fonte di senso nella vita di ogni persona: solo in esse è possibile, infatti, il riconoscimento dei diritti, del valore di unicità e irripetibilità di ciascuno, e il bisogno di essere amati.

Fra le tante relazioni che un soggetto è chiamato a vivere, del tutto peculiare appare quella genitoriale, per il fatto che in essa le relazioni corporea e sociale si trovano a essere entrambe realizzate. Proprio l'unicità di tale relazione fa sì che la genitorialità debba certamente essere ritenuta un'imprescindibile categoria da considerare nell'analisi etica delle questioni correlate all'inizio della vita. A tal fine, all'interno dell'approccio personalista relazionale, ho individuato

nelle voci di Claudia Wiesemann e Christiane Woopen i contributi più interessanti e fecondi per la costruzione della mia argomentazione<sup>168</sup>. Nella riflessione di queste due autrici, infatti, la relazione madre-figlio viene esaminata tenendo in grande considerazione anche l’embrione o il feto. Il fatto che questi ultimi non possano essere considerati in una prospettiva di diritti, non implica, per ciò stesso, che siano soggetti moralmente irrilevanti. Sono, invece, la responsabilità e la cura proprie della genitorialità che stabiliscono la base della moralità delle azioni parentali. Come questi due attributi vengano sfidati dalle nuove biotecnologie e, di conseguenza, come la genitorialità abbia bisogno di essere ricompresa nel suo significato, è ciò che cercherò di indagare e definire nel prossimo capitolo.

---

<sup>168</sup> La convinzione dell’adeguatezza dell’approccio personalista relazionale per comprendere a fondo le questioni etiche relative alla diagnosi prenatale mi deriva dal cogliere la sua rispondenza ai criteri enucleati da MacIntyre per definire la validità di una teoria etica, ovvero: 1) la sua capacità di rispondere alle obiezioni che le vengono mosse dalle teorie bioetiche rivali; 2) la denuncia delle loro insufficienze, incongruenze e aporie; 3) la spiegazione dei loro errori e la dimostrazione della sua capacità di superamento. Cfr. MACINTYRE A. (1988), *Whose Justice? Which Rationality?*, University of Notre Dame Press, Notre Dame; tr. it. a cura di C. Calabi, *Giustizia e razionalità*, Anabasi, Milano (1995); ID. (1990), *Three Rival Versions of Moral Enquiry: Encyclopaedia, Genealogy, and Tradition*, University of Notre Dame Press, Notre Dame; tr. it. di A. Bocchese – M. D’Avenia, *Enciclopedia, Genealogia e Tradizione. Tre versioni rivali di ricerca morale*, Massimo, Milano (1993). Lo stesso metodo viene applicato da ABBÀ G. (1996), *Quale impostazione per la filosofia morale? Ricerche di filosofia morale - I*, LAS, Roma.

## LA GENITORIALITÀ DI FRONTE ALLA SFIDA DEI NUOVI TEST GENETICI PRENATALI

Dopo aver presentato in termini generali la diagnosi prenatale e il NIPT in particolare con le questioni etiche connesse e aver illustrato le più significative tradizioni presenti nel dibattito etico, in quest'ultimo capitolo cercherò di analizzare il significato di genitorialità come esperienza *sfidata* dai nuovi test genetici e perciò necessaria di una sua ricomprensione. L'idea di genitorialità può, infatti, fornire l'orizzonte di senso all'interno del quale collocare le valutazioni etiche sui test genetici prenatali. Ciò che intendo proporre è di guardare a quest'idea da un punto di vista etico per comprendere quali siano oggi i requisiti che fanno sì che i genitori siano dei buoni genitori o quali situazioni rendano, a volte, così drammatiche certe loro decisioni in fase prenatale<sup>1</sup>.

Nell'elaborazione della mia riflessione mi sono avvalsa principalmente delle suggestioni di Claudia Wiesemann e Christiane Woopen, le quali si occupano di etica della genitorialità in relazione alla diagnosi prenatale, per poi tentare un personale sviluppo delle stesse e un'applicazione delle loro argomentazioni più generali al tema specifico del NIPT. L'approccio delle suddette autrici alla questione della diagnosi prenatale è riconducibile alla prospettiva del personalismo relazionale. In esso, il feto è considerato nella relazione con la madre e quindi le vite dei due sono reputate essere favorite o compromesse nella reciprocità. Questo approccio mi pare il più adeguato nella sua fenomenologia e il più promettente per affrontare le difficili questioni sollevate dalla diagnosi prenatale.

Un dato di fatto da cui non si può prescindere è la constatazione che sia la diagnosi prenatale che la diagnosi genetica preimpianto hanno modificato radicalmente il contesto della genitorialità. Vale per questo contesto in particolare quello che Jean Ladrière dice degli effetti prodotti dallo

---

<sup>1</sup> La bibliografia principale di questo capitolo è costituita da (in ordine alfabetico): HAKER H. (2006), *Reproductive Autonomy in Light of Responsible Parenthood*, in "Harvard Divinity Bulletin", 34(1), 44-52; ID. (2008), *On the Limits of Liberal Bioethics*, in M. DUEWELL, C. REHMANN-SUTTER, D. MIETH (eds.), *The Contingent Nature of Life. Bioethics and the Limits of Human Existence*, Springer, Berlin et al., 191-208; ID. (2011), *Hauptsache gesund? Ethische Fragen der Pränatalund Präimplantationsdiagnostik*, Kösel-Verlag, München; ID. (2014), *Reproductive Rights and Reproductive Technologies. An ethical perspective*, in WIDDOWS H. et al. (eds.), *Routledge Handbook of Global Ethics*, Routledge, Oxon, 340-353; MURRAY (1996), *The Worth* cit.; ID. (2002), *What Are Families for? Getting to an Ethics of Reproductive Technology*, in "Hasting Center Report", 32(3), 41-45; WIESEMANN C. (2006), *Relational ethics* cit.; ID. (2007), *Fortpflanzungsmedizin* cit.; ID. (2007), *Der Embryo* cit.; ID. (2015), *Natalität* cit.; WOOPEN C. (2001), *Ethische Fragestellungen* cit.; ID. (2002), *Fortpflanzung* cit.

sviluppo scientifico e tecnico in generale. Dalla modernità fino ai giorni nostri – sostiene Ladrière –, tale sviluppo ha prodotto un effetto di *sradicamento* e di *destabilizzazione* che costringe l'uomo a confrontarsi con problemi inediti rispetto ai quali la morale tradizionale fatica a offrire risposte soddisfacenti. Di fronte alle sempre nuove e audaci possibilità che le nuove biotecnologie offrono, anche la genitorialità può trovarsi a essere “destabilizzata”. L'ampliamento delle potenzialità offerte dalle nuove tecnologie riproduttive può però sollecitare anche una reinterpretazione del senso umano della genitorialità. L'elaborazione di una riflessione sul senso dell'essere genitori costituisce il fondamento imprescindibile di ogni possibile riflessione morale sulla generazione. Del tutto convincente a riguardo appare quanto sostenuto da Giuseppe Angelini nelle sue acute analisi dell'esperienza genitoriale. Secondo il teologo milanese, infatti, senza un esplicito riferimento al “senso”, qualunque soluzione alle problematiche etiche di inizio vita, rimane puramente legalistica e incapace di persuadere la coscienza<sup>2</sup>.

#### **4.1. La sfida delle nuove tecnologie alle componenti costitutive della genitorialità**

Il tema della diagnosi prenatale e delle questioni etiche che esso solleva, si inserisce all'interno di un contesto più ampio di affermazione della razionalità scientifica e della tecnologia in tutti i domini del vissuto.

Un filosofo che in diverse occasioni ha indagato in modo acuto e penetrante questo fenomeno è stato Jean Ladrière. Nel volume *L'etica nell'universo della razionalità*<sup>3</sup>, l'autore sostiene che oggi l'esistenza e l'azione si giocano in un orizzonte che non è più soltanto quello della natura, bensì anche quello creato dal potere tecnico-scientifico sul mondo, con particolare riferimento al mondo della vita<sup>4</sup>.

Duplici è l'effetto che l'intervento della scienza e della tecnica provocano: da un lato, negativamente, un effetto di *sradicamento*, ovvero la perdita di quell'orizzonte di senso nel quale

---

<sup>2</sup> ANGELINI G. (2006<sup>4</sup>), *Il figlio. Una benedizione, un compito*, Vita e Pensiero, Milano, 18.

<sup>3</sup> LADRIÈRE J. (1997), *L'éthique dans l'univers de la rationalité*, Fides-Artel, Bruxelles-Montréal; tr. it. a cura di M. Minelli, *L'etica nell'universo della razionalità*, Vita e pensiero, Milano (1999). Utile per una comprensione del pensiero dell'autore, è la *Prefazione* di M. Minelli a questo libro (MINELLI M. (1999), *Prefazione*, in LADRIÈRE, *L'etica* cit., IX-XXVI). Si segnala anche un interessante studio su Jean Ladrière di Carlo Casalone: CASALONE C. (1999), *Medicina, macchine e uomini. La malattia al crocevia delle interpretazioni*, Gregorian University Press – Morcelliana, Roma-Brescia, in particolare le pagine 66-213 (di questo testo, Jean Ladrière ha scritto la *Prefazione*).

<sup>4</sup> «Il fatto essenziale è 'il potere dell'uomo sulla vita'. Ora, se l'uomo ha un potere sulla vita è perché dispone oggi di un certo sapere sulla vita. [...] La volontà di dominio si oppone in modo antitetico all'attitudine che ha caratterizzato la storia dell'umanità fino a tempi recenti, l'attitudine cioè di accettare passivamente il corso della natura così come si presentava»: LADRIÈRE, *L'etica* cit., 214.226.

l'uomo trova il "proprio luogo"<sup>5</sup>; dall'altro, positivamente, l'introduzione di aspetti di novità, di qualcosa di inedito che stimola l'uomo stesso, e la società nel suo complesso, a mettersi in discussione e a rinnovarsi. Il futuro non è più lo spazio dell'imprevedibilità, rispetto alle cui promesse l'uomo è succube o spettatore passivo, ma è il campo in cui si iscrive l'azione dell'uomo, un'azione che può modificare il corso naturale delle cose, rendendo l'uomo protagonista di quello stesso futuro di cui diventa al contempo anche responsabile. Più, infatti, si estendono le possibilità dell'uomo di intervento sul mondo, più aumentano le sue responsabilità, sia nel presente, sia rispetto al futuro; e sia verso se stesso che verso gli altri e le generazioni a venire<sup>6</sup>

Per superare questa situazione di sradicamento e rispondere insieme agli stimoli e alle sfide della scienza e della tecnica, Ladrière propone come strategia possibile una *reinterpretazione* delle esperienze umane coinvolte<sup>7</sup>.

Destabilizzazione e necessità di una reinterpretazione sono le due sfide che le nuove tecnologie pongono anche all'esperienza della genitorialità. Ampliando la libertà dei genitori fino al punto di rendere possibile, per gli stessi, di scegliere chi far nascere, le nuove tecnologie riproduttive sfidano questa esperienza umana nelle sue componenti costitutive. A essere direttamente coinvolte sono la responsabilità da una parte e l'amore incondizionato dall'altra. Se si considera, infatti, che una buona attitudine parentale debba essere caratterizzata dall'amore incondizionato, è possibile legittimare il ricorso a tecnologie riproduttive che rendono possibile la selezione del figlio? E, d'altra parte, di fronte a tecnologie che permettono di conoscere molto precocemente lo stato di salute di un figlio, non è più coerente con la responsabilità dei genitori ricorrervi per evitargli una vita di sofferenze?

---

<sup>5</sup> L'emergere di nuove problematiche etiche, secondo Ladrière, conduce alla "destabilizzazione dell'etica" da parte della scienza, portando l'uomo lontano dalle evidenze in cui finora aveva trovato i piani di appoggio o i sentieri tracciati per la propria condotta. Così scrive Ladrière: «Le pratiche contemporanee hanno generato situazioni che le norme etiche tradizionali non riescono a giudicare con immediatezza. Questo significa che la loro qualificazione etica non è evidente: esse comportano un'*indeterminatezza etica* che, per la coscienza giudicante, si traduce in incertezza. Si può affermare allora che ci si trova di fronte a problemi etici realmente nuovi»: LADRIÈRE, *L'etica* cit., 51. Il corsivo, nella citazione, è mio.

<sup>6</sup> Cfr. MINELLI (1999), *Prefazione* cit., XXVIII.

<sup>7</sup> Per Ladrière, "reinterpretare" significa operare una «seconda lettura» delle situazioni: «Non è possibile riconoscere il significato etico di una situazione priva di significato esistenziale. Ma è possibile trasformare questa situazione in una situazione *esistenzialmente significativa*, portatrice di un significato esistenziale e, per questo, di un significato etico riconoscibile, tale da poter essere assunto in un'autentica scelta etica. La trasformazione sta in una *seconda lettura* della situazione che mostra, nella sua fatticità, ciò che riguarda l'esistenza nelle sue possibilità essenziali». E ancora: «In un contesto culturale in cui il senso delle situazioni non presenta evidenze all'intuizione etica, è necessaria la mediazione di un'interpretazione per ritrovare, nelle situazioni, ciò per cui esse sono significative per l'etica. E la mediazione è un compito infinito»: LADRIÈRE, *L'etica* cit., 66.68.

## 4.2. La genitorialità come categoria morale

Guardare al concetto di genitorialità come categoria morale<sup>8</sup> è di fondamentale importanza per comprendere la posta in gioco nei test prenatali. La genitorialità, così intesa, consiste nell'aver diritti e responsabilità morali propri dei genitori. Questi possono differire nel contenuto dai diritti e dalle responsabilità legali: si potrebbe, ad esempio, ritenere che i genitori debbano moralmente fare più di ciò che a essi è legalmente richiesto.

Per una prima e più generale introduzione al tema della genitorialità come categoria morale, interessanti spunti sono forniti da William Ruddick<sup>9</sup> e dalla stessa Wiesemann.

Ruddick enuclea tre significati in cui si può declinare il senso morale della genitorialità: a) genitorialità come l'aver cura del bambino (*parenthood as child-caring*); b) genitorialità come il crescere i figli (*parenthood as raising children*); c) genitorialità come il "fare famiglia" (*parenthood as family-making*). I primi due concetti di genitorialità sono centrati sul bambino. Il primo è focalizzato sulle esigenze *attuali* di un bambino (occuparsi di lui, nutrirlo, proteggerlo...), anche se alcune di queste hanno, ovviamente, una ricaduta sul suo futuro. Ruddick definisce meglio questo primo concetto di genitorialità come genitorialità "tendente al bambino", "che si occupa", "che si prende cura del bambino" (*child-tending*), perché si concentra sulle attività dei genitori, non sui sentimenti che muovono la cura stessa del figlio. Il secondo concetto di genitorialità è invece prospettico, cioè riguarda l'indirizzare, da parte dei genitori, la loro educazione e la loro cura sulla base di ciò che essi desiderano che il loro figlio diventi da adulto: essi cercano di modellare il carattere e i valori del loro bambino man mano che cresce. Secondo questa particolare prospettiva, crescere un bambino, insomma, è crescere un adulto. Il terzo concetto è, invece, centrato sulla famiglia. In questo caso, la genitorialità è vista come il progetto di due persone di creare una famiglia o di allargarla. Questo concetto vede la nascita come un evento familiare, in quanto la maggior parte dei bambini che nasce avrà dei parenti. La genitorialità è, quindi, qui considerata

---

<sup>8</sup> Oltre al senso morale, qui descritto, la genitorialità può essere intesa in altri tre sensi distinti: *biologico, sociale e legale*. I "genitori biologici" sono coloro che, con il loro materiale biologico (cellule uovo e spermatozoi), permettono il concepimento di un bambino; i "genitori sociali" sono coloro che crescono il bambino e sono socialmente percepiti come suoi responsabili. La genitorialità in senso legale consiste nel possedere diritti e responsabilità parentali riconosciuti dalla legge (BRAKE E., MILLUM J., *Parenthood and Procreation*, in "The Stanford Encyclopedia of Philosophy", Fall 2016 Edition, E.N. Zalta (ed.), forthcoming, <http://plato.stanford.edu/archives/fall2016/entries/parenthood/>).

<sup>9</sup> RUDDICK W. (1988), *Parenthood: Three Concepts and a Principle*, in HOULGATE L.D. (ed.), *Family Values: Issues in Ethics, Society and the Family*, Belmont, Wadsworth, <http://www.nyu.edu/gsas/dept/philo/faculty/ruddick/papers/parenthood.html>.

come una pratica sociale. La genitorialità intesa come il “creare una famiglia” ha un’estensione nel tempo non ben definita: esiste, cioè, un punto di avvio, ma poi la famiglia si può protrarre di generazione in generazione in una sorta di assicurazione di immortalità. Nonostante le differenze nelle analogie, nelle valutazioni, nei requisiti spaziali e nelle prospettive temporali, questi tre concetti di genitorialità sono spesso armoniosamente combinati, nel bene e nel male.

Wiesemann, da parte sua, definisce la categoria morale della genitorialità a partire dalla sua *unicità*. Ci sono buone ragioni per considerare convincente questa sua caratterizzazione. L’unicità della genitorialità si fonda sul fatto che la relazione genitori-figlio è una relazione fra due soggetti che, attraverso un atto procreativo, hanno suscitato l’esistenza di una creatura e la creatura stessa la quale, senza quel particolare atto procreativo, non esisterebbe. L’amore verso un essere la cui esistenza è stata suscitata è, pertanto, radicalmente diverso, nella sua ontologia, dall’amore che un genitore può provare verso qualunque altra persona la cui esistenza è stata data da altri. L’amore parentale è, così, un amore de-condizionato dal punto di vista dell’esistenza, nel senso che ha un condizionamento in meno rispetto alle altre relazioni affettive che un genitore può stabilire, proprio perché è un amore dove il genitore sta *causalmente* in rapporto con il figlio. L’amore verso una qualunque altra persona non è, invece, del tutto esente da condizioni, perché il fatto che l’altro già esista, è una condizione: a partire dal fatto che tu esisti, io ti amo. Invece, l’amore di un genitore verso il figlio non è a partire dal fatto che quest’ultimo già esiste, ma dal fatto che il genitore è aperto verso la prospettiva di quel figlio che lo fa cominciare a esistere. Il figlio entra in relazione col genitore non in quanto essere già dato, bensì attraverso un’azione, l’azione generativa, che facendolo essere lo apre alla relazione stessa. Si tratta di una relazione che ha un inizio, ma non può mai avere una fine, né quando viene meno la causa generante, cioè quando il genitore muore (il figlio rimane sempre figlio di quel genitore), né qualora a morire sia il figlio (il figlio rimarrà sempre figlio dei suoi genitori).

Alla luce di queste premesse, passerò ora ad analizzare approfonditamente le due dimensioni costitutive della genitorialità umana che contribuiscono a rendere conto della sua unicità: la responsabilità e l’amore incondizionato.

### 4.3. La responsabilità genitoriale di fronte alle sfide del NIPT

Stando all'analisi di Wiesemann, essere genitori significa, in primo luogo, assumersi l'impegno «a una responsabilità per tutta la vita»<sup>10</sup>. La peculiarità della responsabilità genitoriale scaturisce da due fattori: la natura involontaria dell'essere chiamato all'esistenza propria del concepito e la relazione asimmetrica genitori-figlio.

In primo luogo, un figlio non decide di nascere: si trova “buttato nella vita”. La sua esistenza è conseguenza dell'atto procreativo, intenzionale o meno, dei suoi genitori, di cui gli stessi sono chiamati a rispondere. Così, mentre i genitori possono scegliere di mettere al mondo un bambino, quest'ultimo, invece, non può scegliere di nascere. Un figlio non è, dunque, responsabile del suo venire al mondo, ma nel momento in cui ciò avviene, ha diritto di esistere.

La relazione genitori-figlio è poi caratterizzata fin dall'inizio per il suo essere una relazione *asimmetrica*. Ciò risulta evidente dal fatto che durante la gravidanza e poi nei primi anni di vita, il figlio è totalmente dipendente dalle cure dei genitori. Addirittura, durante la gravidanza, la sua stessa possibilità di vita è affidata alla scelta dei genitori e, in particolare, alla scelta della madre. Rispetto a quest'ultima va sottolineato che, in tale periodo, la sua è una responsabilità senza possibilità di delega. Ma anche in seguito, durante l'infanzia e l'adolescenza, la maggior parte delle decisioni e delle scelte che riguardano il figlio gravano sui genitori. La responsabilità parentale ha perciò, per lungo tempo, un carattere di *continuità* (nel senso che il suo esercizio non può cessare poiché il figlio produce in continuazione nuove esigenze) e di *unidirezionalità*: solo quando il figlio sarà diventato adulto sarà possibile, in qualche modo, la reciprocità o, se vengono meno alcune condizioni di autonomia di un genitore nel tempo della vecchiaia, di unidirezionalità in senso contrario (cioè del figlio verso il genitore).

Ma l'asimmetria caratterizzante la relazione genitori-figlio è diventata nel tempo ancora più marcata. Fino a prima dell'avvento delle nuove tecnologie riproduttive, infatti, era possibile affermare che gli amici si scelgono, mentre un figlio è dato. Oggi questo non è più vero, in quanto si

---

<sup>10</sup> WIESEMANN (2007), *Fortpflanzungsmedizin* cit., 190. Non c'è qui abbastanza spazio per poter presentare l'importante riflessione che Hans Jonas ha elaborato in ordine alla responsabilità parentale. Vale comunque la pena almeno ricordare che per il filosofo, tale specifica responsabilità costituisce l'archetipo in senso filo- e ontogenetico di una forma di dovere non fondata su un rapporto di reciprocità («È questo rapporto, legato al fatto biologico della riproduzione, verso la progenie non autonoma, e non il rapporto fra adulti indipendenti (dal quale scaturisce l'idea dei diritti e dei doveri reciproci) che sta all'origine dell'idea di responsabilità in quanto tale»: JONAS H. (1979), *Das Prinzip Verantwortung*, Insel Verlag, Frankfurt am Main; tr. it. di P.P. Portinaro, *Il principio responsabilità. Un'etica per la civiltà tecnologica*, Einaudi, Torino (2009<sup>4</sup>), 50. cfr. anche pag.128). Jonas sottolinea anche la stretta relazione fra responsabilità e sguardo rivolto al futuro: «La responsabilità totale deve sempre chiedersi: “Che cosa verrà dopo? Dove condurrà ciò?”. [...] È soprattutto con il *futuro* che la responsabilità per una vita [...] ha a che vedere [...]» (*Ivi*, 135).

può scegliere anche che figlio avere. In tal senso, con le nuove tecnologie riproduttive, la libertà dei genitori si è ampliata. Questo però non vale e non varrà mai per un figlio: un figlio non potrà mai scegliere i genitori dai quali nascere. Queste nuove possibilità date ai genitori comportano il rischio di una volontà di dominio degli stessi su chi è generato, volontà che si può esprimere nello scegliere, come si è accennato, di far nascere un figlio piuttosto che un altro (selezione), oppure un figlio con determinate caratteristiche rispetto ad altre (*enhancement*). Proprio la possibilità di incorrere in questo pericolo, richiede pertanto che l'autonomia parentale venga declinata, il più possibile, in senso relazionale: non, dunque, un'autonomia come diritto negativo alla non interferenza di alcuno nelle proprie scelte riguardo al figlio, quanto piuttosto un'autonomia che vede i soggetti responsabili decentrarsi e tenere in considerazione anche gli interessi del figlio che non possono ancora essere espressi.

La responsabilità chiama, inoltre, in causa la consapevolezza dei genitori che le loro azioni *di oggi* avranno una conseguenza sul figlio *di domani*. La rilevanza delle azioni parentali attuali sul futuro del figlio mette in luce un'altra peculiarità della responsabilità genitoriale: essa è una responsabilità *prospettica e a lungo termine*. La prospettiva teleologica propria della responsabilità parentale mira, dunque, a favorire la piena realizzazione del figlio. C'è un appello che viene implicitamente lanciato dal generato per il fatto stesso di essere stato chiamato alla vita e che inerisce, appunto, alla responsabilità dei genitori di agire sempre in modo tale da garantirgli il suo pieno sviluppo e la possibilità di un "futuro aperto". È un "devi" che scaturisce da un "io (ci) sono" e che è finalizzato a un "io dovrò essere". Il figlio è, anche in questo, per molto tempo, totalmente dipendente dai genitori, dalla loro fedeltà all'impegno che si sono assunti nel generarlo: l'impegno a garantirgli un futuro e a permettergli l'esercizio dei suoi diritti. Questo impegno parentale è, in primo luogo, nei confronti del figlio ma è, al contempo, anche un impegno verso la società, di cui quel figlio presto farà parte. Ne consegue che la *promessa di vita* contenuta in ogni nuova generazione diventa *criterio fondamentale* per definire la responsabilità morale delle azioni dei genitori (in particolare, nei primi mesi di vita, quelle della madre). Nell'ambito della diagnosi prenatale, ciò significa che i genitori sono chiamati a favorire al massimo grado l'ingresso del generato nella vita e a custodire il suo domani.

Ma la responsabilità parentale ha un'ulteriore caratteristica: essa, con la crescita del figlio e la sua progressiva acquisizione di autonomia, è chiamata a modificarsi nella sua espressione e a declinarsi in modo diverso. È, pertanto, una responsabilità *decescente*, nel senso che man mano che aumenta la responsabilità del figlio verso se stesso, diminuisce quella dei genitori verso di lui: il

figlio deve essere da loro aiutato a divenire totalmente responsabile di sé e della storia che costruisce. La responsabilità parentale è, dunque, anche *costruttiva* del sé morale del figlio.

Se tutto questo è vero in senso generale, dobbiamo ora cercare di comprendere come la responsabilità genitoriale viene sfidata dalle nuove tecnologie in ambito riproduttivo.

La *prima sfida* ha a che fare con il concetto stesso di responsabilità come il “dover rispondere di qualcosa”. Le nuove biotecnologie sfidano innanzitutto questo dovere di risposta, da parte dei genitori, alla loro azione generativa come, appunto, pro-creazione, un “creare *pro*”, ossia “a favore” di colui che è stato involontariamente chiamato all’esistenza. Ciò deriva dal contesto in cui tale responsabilità è interpellata, un contesto in cui la diagnosi prenatale è divenuta parte della prassi ostetrica di *routine*. In tale contesto, la responsabilità è stata *reinterpretata*, assumendo – come si è già accennato – un *nuovo significato*: essere genitori responsabili significa avere il *dovere morale* di non far nascere un figlio malato<sup>11</sup>. La pressione esercitata sui genitori dalla società e dai modelli culturali imposti affinché la donna si sottoponga a un’indagine prenatale e, qualora l’esito della stessa sia positivo, decida di abortire, gioca tutta proprio sull’ambiguità di cui viene connotato il concetto di responsabilità: tu diventi responsabile non della cura verso il figlio, bensì della sofferenza che gli procuri mettendolo al mondo. La responsabilità viene così considerata non tanto in termini pro-creativi (un generare cercando di favorire il più possibile condizioni favorevoli all’esistenza di un figlio così come è dato), quanto piuttosto *preventivi* (è importante non procurare danno, indipendentemente dalla sua entità, anche lieve). Ma in prospettiva meramente biomedica, la responsabilità genitoriale viene spesso affidata solo a un calcolo statistico o probabilistico: manca totalmente la considerazione della relazione. Tale responsabilità si manifesta, in tal modo, nel dovere di conoscere: solo il sapere pare rendere i genitori davvero responsabili delle loro scelte.

La responsabilità *di conoscere* si traduce in una *seconda sfida* alla responsabilità in oggetto: la possibilità di vedere il concepito nelle prime settimane di gravidanza (e quindi non solo di immaginarlo, come si faceva un tempo, ma di conoscerne già i connotati, in un certo senso, di potervi presto “dare un volto”) e di sapere quasi da subito quale sia il suo stato di salute, comporta una responsabilità decisionale *anticipata*: poiché tu già vedi e già sai, devi già prendere delle

---

<sup>11</sup> HAKER (2006), *Reproductive Autonomy* cit., 48. Per sviluppare questa riflessione sulla responsabilità genitoriale, mi sono avvalsa, oltre che di Wiesemann e Woopen, anche degli interessanti contributi di Hille Haker con la quale ho avuto in diverse occasioni modo di confrontarmi via mail su questo tema. Hille Haker è docente di Teologia Morale alla Loyola University di Chicago. Dal 2005 è membro del *Gruppo europeo di Etica delle scienze e delle nuove tecnologie* (GEE) della Commissione europea, dell’Accademia tedesca di Etica in Medicina (AEM), del *Forum delle Donne teologhe cattoliche* in Germania e membro associato del Centro Internazionale per l’Etica delle Scienze e degli Studi Umanistici dell’Università di Tubinga. Riguardo al suo approccio in bioetica, così scrive l’autrice: «My approach is a “social self theory of ethics”, reflecting on the normative dimensions of relationality» (mail del 16 gennaio 2017).

decisioni<sup>12</sup>. Mentre fino a prima dell'avvento dell'ecografia e degli altri test di diagnosi prenatale, invasivi e non invasivi, la responsabilità si dava solo nella cura della madre di avere uno stile di vita più sano possibile (e quindi nell'attenzione alla dieta, nel non fumare, non bere e non assumere droghe), e si esprimeva, poi, in senso pieno, effettivo, dal momento della nascita, con il sempre più largo accesso alla diagnosi prenatale, la linea di demarcazione è stata spostata indietro, e lei è chiamata a rispondere di che cosa intenda fare di un figlio che risulta portatore di qualche malattia genetica già nelle prime fasi della gravidanza. Dal momento in cui una donna sa di aspettare il bambino fino a quando riceve l'esito di un test, vive nel limbo di quello che Hille Haker definisce "lo iato nell'attaccamento"<sup>13</sup>: lo "iato" (= intervallo) si configura, in certo qual modo, come un "trattenere il respiro" nel riconoscimento o nell'accettazione del bambino. Le donne non parlano della loro gravidanza fino a quando non sono sicure che la porteranno a termine, e questo avviene dopo che il bambino è stato medicalmente controllato. Addirittura alcune donne non sentono i movimenti fetali fino a quel momento. Lo "iato" è, allora, uno stato di "limbo" in cui si trova a vivere la donna fino al momento dell'esito dell'indagine prenatale: molto spesso non avviene alcun attaccamento al figlio fino a quando lei non è certa che quest'ultimo sarà sano. Non è uno iato ontologico, ovviamente, quanto piuttosto un fenomeno percettivo o esperienziale di "vuoto relazionale". In questo particolare vissuto di attaccamento, spesso ritardato, della madre al figlio, anche la responsabilità del suo riconoscimento e della sua accettazione viene *ritardata* o, almeno, *generata con riserva*. Cosa comporta tutto questo in termini morali? Comporta il fatto che se la donna incinta non riconosce il feto moralmente fino a quando non viene diagnosticato come sano, è molto difficile per lei anche concepire la sua singolare responsabilità di prendersi cura di lui e di riconoscerlo come "altro". O, detto in modo diverso: la percezione di un'alterità che è connessa a ogni gravidanza è rinviata.

Ma c'è di più: se nel momento in cui la donna riceve il risultato positivo di un'indagine prenatale, arriva a riconoscere il feto come "totalmente altro" da lei, così "altro" che non riesce ad aprirsi ad alcuna possibilità di relazione con lui, la responsabilità verso il feto, verso quella chiamata alla vita che lei stessa ha contribuito a provocare, viene più facilmente *revocata* diventando scelta abortiva. E in ciò, si rende evidente una *terza sfida* delle nuove tecnologie alla responsabilità parentale, considerata come promessa di vita contenuta nell'atto procreativo, come

---

<sup>12</sup> Cfr. *Ivi*, 50.

<sup>13</sup> ID. (2011), *Hauptsache gesund?* cit., 235-240. Il concetto di "iato nell'attaccamento" di Haker è analogo a quello di "gravidanza provvisoria" in Barbara Katz Rothman.

disponibilità a prendere su di sé il destino del figlio, globalmente inteso, e come garanzia di cura per amore per tutta la vita.

Una *quarta sfida* caratterizza questo scenario, ed è quella che riguarda la responsabilità che scaturisce dall'asimmetria di relazione fra chi genera e chi è generato e che esige la rinuncia a un esercizio di potere di una parte (chi genera) sull'altra (il concepito). In relazione a questa sfida, nella particolare prospettiva da me assunta, l'impegno a utilizzare il potere che deriva dall'asimmetria di relazione in termini di servizio si configura come un *secondo criterio* etico-normativo in base al quale giudicare la moralità di un'azione in ambito prenatale. Nel caso in cui i genitori, invece, scelgano di accogliere la vita del loro figlio malato, l'asimmetria di rapporto fra le due parti rimane immutata per tutta la vita perché quel figlio sarà sempre bisognoso di particolari cure e attenzioni, e incapace di vivere tale relazione nella reciprocità; la sua capacità di autonomia sarà limitata o, addirittura, abolita. Ciò comporta il perpetuarsi della caratteristica dell'unidirezionalità propria della responsabilità parentale dalla fase prenatale e dall'infanzia fino alla giovinezza ed, eventualmente, all'età adulta del figlio. Inoltre, la possibilità di disporre di un soggetto le cui possibilità di sviluppo sono seriamente compromesse, è maggiore di quella che si ha verso un figlio che, nel tempo, crescerà in autonomia. Ne consegue che viene meno anche la caratteristica della responsabilità genitoriale di decrescere nel tempo. In un certo senso, la scelta di questi genitori è quella di essere disponibili a vivere la genitorialità come in un'infanzia perenne del figlio, senza che essi possano sperimentare lo sviluppo di alcune sue modalità di espressione che avviene quando un figlio gode di buona salute. Se è sempre vero che quando ci si assume la responsabilità di avere un figlio e di crescerlo, si va necessariamente incontro a una restrizione della propria libertà individuale, ciò risulta essere tanto più vero quando si sceglie di accogliere la vita di un figlio malato o con qualche forma di disabilità. In questo caso, la testimonianza dei valori della gratuità e del decentramento da se stessi si fa ancora più evidente e carica di significato.

Responsabilità *preventiva*, responsabilità *con riserva*, responsabilità *anticipata* e responsabilità *revocata*: sono queste le figure che sinteticamente esprimono le sfide alla relazione genitoriale sollevate dalle nuove tecniche di diagnosi prenatale.

Sulla base delle connotazioni della responsabilità che si sono delineate all'inizio di questo paragrafo, il ricorso a queste nuove tecnologie appare giustificato a condizione che vengano rispettati i due criteri etico-normativi, tra loro strettamente correlati, che sono stati ricavati dall'analisi di questo specifico attributo parentale: quello relativo alla garanzia della promessa di vita per il concepito e quello dell'impegno a utilizzare il potere che deriva dall'asimmetria di

relazione in termini di servizio. Ne consegue che, come suggerito da Woopen, la diagnosi prenatale è legittima solo per il bene del concepito o in una situazione di conflitto sufficientemente qualificata<sup>14</sup>. L'interesse primario per cui viene suggerita ed effettuata deve cioè essere quello del bambino e non quello della madre di avere un figlio sano. Nella pratica, ciò significa che la diagnosi prenatale è compatibile con i presupposti indicati nel caso di gravidanze a rischio, ad esempio per ragioni di età avanzata della madre o per familiarità di patologie genetiche. Il secondo caso per cui si può legittimare il ricorso alla diagnosi prenatale si dà quando vi siano dei conflitti ben qualificati, cioè non solo sospettati o costruiti sotto spinte emotive. E comunque, anche qualora si verifichi uno di questi due casi, proprio sulla base degli stessi due criteri sopra enunciati, si potrà comprendere l'eventuale scelta di una coppia di non avvalersi del ricorso a queste tecnologie.

Ma in che senso la genitorialità viene specificamente sfidata dal NIPT?

In primo luogo, la sua peculiare possibilità di potere presto effettuare analisi *genome-wide* – e, quindi, potenzialmente, di ampliare, molto più di quanto sia attualmente possibile, la gamma di tratti su cui indagare – può comportare, negativamente, una maggiore responsabilità, voluta o socialmente indotta, di ottenere informazioni sul feto. Correlativamente a ciò, potrebbe aggravarsi quella che ho definito come responsabilità “preventiva”, ovvero il dovere dei genitori di impedire la nascita di figli con determinati tratti che li rendono “meno che perfetti”. In relazione all'offerta di un test *genome-wide*, allora, l'autodeterminazione della donna, che assuma come criteri per orientare la sua azione quelli sopra delineati, potrà portare alla scelta di declinare totalmente, o in parte, l'offerta del NIPT, ad esempio – come si vedrà nell'ultimo paragrafo – avvalendosi del diritto di non sapere rispetto ad alcune informazioni che il test è in grado di fornire. Anche la rinuncia a sapere può, infatti, essere interpretata e vissuta come una rinuncia al potere sul figlio e una garanzia, per lui, di un futuro aperto.

In secondo luogo, la precocità di effettuazione del NIPT può, negativamente, far sentire ai genitori il peso di una responsabilità ulteriormente anticipata di scelta, positivamente, invece, permettere che venga interrotto prima lo iato nell'attaccamento materno-fetale, che attualmente si verifica nel vissuto della gravidanza di certe donne a seguito dell'effettuazione di un'indagine prenatale. Il riconoscimento e l'accettazione del figlio possono così avvenire più precocemente e, conseguentemente, anche la consapevolezza della peculiare responsabilità su di lui può essere anticipata.

---

<sup>14</sup> Cfr. WOOPEN (2001), *Ethische Fragestellungen* cit., 701.

#### 4.4. L'amore incondizionato di fronte alle sfide del NIPT

Nel 2004, il President's Council on Bioethics, ha emanato un rapporto dal titolo *Reproduction and Responsibility: The Regulation of New Biotechnologies*, in cui vengono affrontate «importanti questioni etiche e sociali derivanti dall'intersezione fra la riproduzione assistita e la conoscenza genetica»<sup>15</sup>. Tale rapporto prende in considerazione anche lo *screening* effettuato mediante la diagnosi genetica preimpianto, affermando che il rischio insito nell'utilizzo di questa tecnologia è il cambiamento del significato della genitorialità, diffondendo l'idea che l'ingresso nel mondo di un soggetto dipende dal suo essere in grado di soddisfare determinati criteri genetici<sup>16</sup>:

L'introduzione di un rigoroso *screening* genetico in gravidanza potrebbe stabilire un nuovo standard per ciò che conta come nascita accettabile. L'atteggiamento dei genitori verso il loro bambino può essere spostato in modo sottile da un'accettazione incondizionata verso un esame critico: il primo atto della genitorialità potrebbe diventare non l'accoglienza incondizionata di un bambino che arriva, ma il giudizio della sua idoneità, mentre è ancora un embrione, a diventare il bambino di qualcuno, tutto attraverso gli standard dello *screening* genetico contemporaneo<sup>17</sup>.

È interessante notare che, in questo documento, «il primo atto della genitorialità» viene riconosciuto nella disponibilità all'«accoglienza incondizionata di un bambino che arriva», e che la minaccia prospettata nel ricorso allo *screening* genetico in gravidanza è quella di un cambiamento di atteggiamento dei genitori, «da un'accettazione incondizionata verso un esame critico», cioè il cosiddetto “rischio selettivo” o “eugenetico”. È il rischio ravvisato anche dal movimento dei diritti dei disabili che sostiene il cosiddetto argomento della “*parental attitude*”<sup>18</sup>, secondo il quale il ricorso alla diagnosi prenatale, quando vi sia la consapevolezza delle sue eventuali conseguenze, è

---

<sup>15</sup> THE PRESIDENT'S COUNCIL ON BIOETHICS, *Reproduction and Responsibility: The Regulation of New Biotechnologies*, Washington, DC, March 2004, XV, <https://bioethicsarchive.georgetown.edu/pcbe/reports/reproductionandresponsibility/fulldoc.html>. Cfr. anche ID., *Beyond therapy. Biotechnology and the pursuit of happiness*, Washington, DC, October 2003, <https://bioethicsarchive.georgetown.edu/pcbe/reports/beyondtherapy/fulldoc.html>.

<sup>16</sup> ID., *Reproduction* cit., 95. Ovviamente questa riflessione si può estendere a ogni tipo di test genetico prenatale.

<sup>17</sup> *Ivi*, 98.

<sup>18</sup> Cfr. PARENS E., ASCH A. (2003), *Disability Rights Critique of Prenatal Genetic Testing: Reflections and Recommendations*, in “Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews”, 9(1), 40-47. Secondo questi autori, che molto hanno riflettuto sul rapporto fra test genetici e disabilità, l'argomento della *parental attitude* è, di per sé, problematico. Altre obiezioni a questo argomento, si ritrovano in RUDDICK W. (2000), *Ways to Limit Prenatal Testing*, in PARENS E., ASCH A. (eds.), *Prenatal Testing and Disability Rights*, Georgetown University Press, Washington, DC, 95-107.

rivelativo di una concezione della genitorialità e di un'attitudine verso la stessa alquanto problematiche. In base a tale argomento, i futuri genitori dovrebbero ricordare che un tratto debilitante è solamente *una* delle caratteristiche del feto e non esaurisce tutto ciò che egli è. Essenza della buona genitorialità è, pertanto, riuscire ad apprezzare e a crescere proprio *quel* particolare bambino che i genitori hanno suscitato alla vita. Amare e crescere un figlio da parte dei genitori, significa godere delle sue particolari caratteristiche e farle sviluppare al meglio e non, invece, trasformarlo in qualcuno che non è, e neppure lamentarsi perché l'avrebbero voluto diverso. Il fatto che i genitori possano voler indagare, attraverso la diagnosi prenatale, su tratti particolari di cui il loro bambino può essere portatore, significherebbe, invece, per i sostenitori della *disability critique*, dimostrare una “mentalità selettiva” che configura una concezione della genitorialità moralmente problematica. Essi intravedono, dunque, nelle nuove tecnologie in ambito riproduttivo come la diagnosi prenatale, qualcosa di estremamente pericoloso, in quanto suscettibile di cambiare il nostro modo di considerare e vivere sia la genitorialità, sia, più in generale, ogni tipo di rapporto.

L'accettazione incondizionata, quale attributo caratterizzante la genitorialità è, come suggerisce la parola stessa, l'accettazione “senza condizioni”. Essa dovrebbe dire della gratuità dell'amore dei genitori verso il loro figlio, un amore che “è dato comunque”, che non cerca la soddisfazione dei propri interessi o delle proprie preferenze, ma vive di quella libertà che – secondo Sandel – «consiste in un negoziato permanente con ciò che è dato»<sup>19</sup>:

Apprezzare i figli in quanto doni significa accettarli come sono e non come oggetti di un nostro progetto, prodotti della nostra volontà o strumenti della nostra ambizione. L'affetto paterno e materno non dipendono dal talento e dai tratti che il figlio si trova ad avere. Scegliamo gli amici e il coniuge almeno in parte in base a caratteristiche che troviamo apprezzabili, ma non scegliamo i figli. Le loro qualità sono imprevedibili e perfino i genitori più coscienti non possono essere considerati totalmente responsabili delle qualità di chi hanno messo al mondo. Per questo essere genitori insegna, più di qualunque altra relazione umana, ciò che il teologo William F. May chiama l'«apertura al non cercato»<sup>20</sup>.

Secondo la cosiddetta “obiezione dell'amore genitoriale” (*parental love objection*), espressa anche dal President's Council on Bioethics, quando vengono poste delle condizioni rispetto a quale figlio avere, si stanno di fatto ponendo delle condizioni *sull'amore* verso di lui. Molti autori<sup>21</sup>

---

<sup>19</sup> SANDEL (2007), *Contro cit.*, 88.

<sup>20</sup> *Ivi*, 55.

<sup>21</sup> Cfr., ad esempio, MURRAY (1996), *The Worth cit.*; SANDEL (2007), *Contro cit.*

ravvisano proprio nei test genetici la causa e l'effetto di una sempre più diffusa mentalità selettiva, che sta spostando lo standard per l'accettazione di un figlio sempre più in alto. Come conseguenza di ciò, la genitorialità cambia la sua fisionomia tradizionale, configurandosi in modo sempre più accentuato come *genitorialità selettiva*: una genitorialità che assegna valore a un figlio non in quanto dono – come lo stesso dovrebbe essere considerato –, bensì sulla base delle qualità da lui possedute o meno, esattamente come avviene per un oggetto. Questo mutamento antropologico e valoriale, obbliga a fare una riflessione su quali siano oggi i reali motivi per cui si sceglie di mettere al mondo un figlio, e su quale sia il valore che viene assegnato al medesimo. Infatti, i test genetici prenatali, cui i genitori sempre più diffusamente ricorrono, non riguardano tanto la scelta di avere *un* bambino, quanto piuttosto la scelta se avere o meno *quel particolare* bambino. In tal senso, essi rappresentano una *sfida* anche rispetto all'attributo parentale dell'amore incondizionato, oltre che rispetto a quello, già considerato, della responsabilità. La genitorialità dovrebbe, invece, essere vissuta come una continua uscita da se stessi, dai propri progetti, dai propri desideri, dalle proprie ambizioni, per far spazio all'inedito, al non cercato, all'imprevedibile che ogni nuova venuta al mondo porta con sé. Si tratta di un lungo e faticoso lavoro di lutto rispetto ai propri sogni e alle proprie aspettative, imprescindibile, però, per maturare un'autentica capacità genitoriale. Questo lavoro, che può cominciare già durante i mesi della gestazione (ad esempio, quando attraverso un'indagine prenatale si viene a sapere che il bambino sarà del sesso opposto rispetto a quello desiderato, oppure che non sarà perfettamente sano, come qualunque genitore vorrebbe), è destinato a durare per tutta la vita, perché il figlio sarà sempre "altro" rispetto all'immagine che di lui si sono fatti i genitori e alle loro attese.

Non solo: sempre secondo Sandel, la più grande minaccia che soggiace al non considerare un figlio nell'ottica del dono incondizionato, è relativa al cambiamento di «tre caratteristiche chiave del nostro paesaggio morale: l'umiltà, la responsabilità e la solidarietà»<sup>22</sup>. L'apertura al non cercato che un genitore dovrebbe avere nell'attesa di un figlio è, innanzitutto, una grande scuola di umiltà. L'atteggiamento di controllo e di dominio che si manifesta in chi ricorre alla genetica per ottenere il figlio desiderato, mina alla base questa grande possibilità di crescita e di umanizzazione. Inoltre, il moltiplicarsi della possibilità di scelta che il ricorso alle nuove biotecnologie offre, provoca un senso di opprimente responsabilità verso la vita che ci è dato di poter accogliere e verso la società, nel momento in cui o si accetta di portare avanti la gravidanza di un feto malato, o si rinuncia addirittura a sottoporsi allo *screening* genetico. Infine, il sottrarre il nostro comune destino alla lotteria genetica, rischia di renderci meno solidali verso chi è più sfortunato, perché ci fa diventare

---

<sup>22</sup> SANDEL (2007), *Contro cit.*, 89.

meno sensibili e benevoli verso i limiti e l'imperfezione provocati dal lasciar fare alla natura il suo corso, senza intervenire<sup>23</sup>.

Un'analisi della letteratura permette, però, di constatare che l'interpretazione dell'amore incondizionato dei genitori, non è affatto univoca: infatti, a partire dall'affermazione di questo stesso attributo come caratterizzante in modo peculiare la genitorialità, si può giungere a conclusioni del tutto opposte. Autori di diverso orientamento, considerano, infatti, come non incompatibile con una buona attitudine parentale o, perfino, come necessaria conseguenza morale dell'amore incondizionato dei genitori verso il proprio figlio, la possibilità di operare una selezione qualora, a seguito di un'indagine genetica prenatale, l'embrione o il feto risulti essere affetto da una patologia genetica.

Secondo la prospettiva femminista di Laura Purdy, non solo il ricorso alla diagnosi prenatale è legittimo, ma l'amore genitoriale addirittura *esige* l'uso di queste tecnologie:

Il pensiero che io possa far nascere un bambino con seri problemi fisici o mentali quando potrei, facendo qualcosa di diverso, generarne uno senza, è per me del tutto incomprensibile. Non è questo ciò che l'amore significa?<sup>24</sup>

Contro i sostenitori dell'"obiezione dell'amore genitoriale" che non legittimano la selezione embrionale o fetale né per gravi malattie, né per condizioni molto blande (a meno che la condizione non sia così grave che la morte diventa preferibile), John Davis<sup>25</sup> afferma, invece, che la selezione è *sempre giusta, per qualunque tratto genetico*, e che non solo non è affatto incompatibile con l'amore incondizionato dei genitori, ma, anzi, che quest'ultimo la *implica*. Sulla base di quello che l'autore chiama l'"argomento della dotazione" (*endowment argument*), i genitori, proprio in virtù dell'amore che hanno verso i loro figli, devono cercare di selezionare i potenziali bambini con le migliori dotazioni genetiche, rendendoli in tal modo quanto più fortunati possibile. Egli si chiede: è proprio vero, come affermano i sostenitori dell'"obiezione dell'amore genitoriale", che porre delle condizioni su chi si vuole creare affinché *riceva* l'amore incondizionato dei genitori, è una condizione *sull'amore* dei genitori stessi? Niente affatto. Noi dobbiamo tenere presente che ciò che definiamo "amore incondizionato dei genitori" non è, in realtà, *completamente* incondizionato: esso

---

<sup>23</sup> *Ivi*, 89-94.

<sup>24</sup> PURDY L. (1996), *Reproducing Persons: Issues in Feminist Bioethics*, Cornell University Press, Ithica, 58.

<sup>25</sup> DAVIS J. (2008), *Selecting potential children and unconditional parental love*, in "Bioethics", 22(5), 258-268.

è sempre condizionato da quel particolare figlio che è nostro figlio. Tuttavia, si suppone che sia incondizionato in un senso diverso: l'amore di un genitore, cioè, non dovrebbe modificarsi con i cambiamenti che avvengono nel bambino, né facendo differenze tra i figli. Secondo Davis, la virtù dell'amore incondizionato non può comportare un obbligo a *diventare* genitori quando la ragione per scegliere di non esserlo è che gli embrioni siano quasi perfetti. Quella virtù è, in questo caso, *subordinata* all'essere genitori. I doveri di genitorialità vengono, infatti, attivati solo quando si ha a che fare con un potenziale bambino che si ha ragione di credere che diventerà un bambino *attuale*. Similmente, l'ideale dell'amore incondizionato riguarda, al massimo, solo i potenziali bambini che si ha ragione di credere che diventeranno attuali. Quando dei genitori stanno decidendo quale embrione impiantare, essi stanno decidendo quale, fra i possibili figli, diventerà attuale. Non c'è alcuna ragione per credere che un particolare embrione diventerà attuale finché essi non hanno operato la loro scelta, e perciò l'ideale dell'amore incondizionato non si applica. Quindi, anche dopo che i genitori hanno creato un potenziale bambino, l'ideale dell'amore incondizionato non comporta che essi diventino necessariamente genitori. Esso è perciò del tutto coerente con la tendenza, sempre più diffusa, verso la selezione.

Con una metodologia e un'argomentazione simili a quelle utilizzate dalle autrici che hanno fatto propria la prospettiva relazionale, ma giungendo a conclusioni diverse, e da una prospettiva neo-aristotelica di etica delle virtù, Rosalind McDougall<sup>26</sup> suggerisce che gli attributi del "buon genitore" possono essere usati come punto di partenza per determinare la valutazione morale di una particolare azione riproduttiva. Secondo l'autrice, tre sono le virtù proprie della genitorialità: la capacità di accoglienza (attributo strettamente connesso all'idea di amore incondizionato), la dedizione, e quello che lei definisce il "*focus* sul futuro agente morale". Fare riferimento a questi tre attributi, costituisce un nuovo modo di riflettere sull'etica della riproduzione. Ciò che muove questo approccio è la convinzione che la domanda più appropriata per poter dare una valutazione morale sulle azioni dei genitori non sia tanto: "Questa azione danneggia qualcuno?", come potrebbe suggerire un impianto di riflessione centrato sulla libertà riproduttiva, quanto piuttosto: "Un genitore virtuoso farebbe questo?". La moralità di un'azione parentale viene in tal modo giudicata sulla base della sua corrispondenza alle virtù proprie della genitorialità che diventano, pertanto, criteri etico-normativi: un atto morale è giusto se è, appunto, ciò che farebbe un genitore virtuoso. Due sono le assunzioni di McDougall nella costruzione della sua argomentazione: la prima, potenzialmente controversa, che lo scopo della genitorialità è permettere il pieno sviluppo e la piena

---

<sup>26</sup> MCDUGALL R. (2007), *Parental virtue: a new way of thinking about the morality of reproductive actions*, in "Bioethics", 21(4), 181-190.

realizzazione (*flourishing*) del figlio<sup>27</sup>. Assumere questo, non comporta sostenere che la genitorialità dovrebbe essere mirata *esclusivamente* a questo fine: anche l'importanza degli interessi propri dei genitori viene tenuta in considerazione. Una seconda assunzione, propria di questo particolare approccio, concerne il fatto che la genitorialità viene intesa in senso largo, cioè come un vissuto che si dà prima ancora che il figlio esista. Nel contesto della prima assunzione inerente lo scopo primario della genitorialità, comprendere l'estensione dell'azione parentale in questo senso più ampio, ha senso. Come, infatti, Blustein ha sostenuto,

le decisioni e le scelte genitoriali che vanno a toccare il benessere del bambino iniziano *prima* della genitorialità stessa<sup>28</sup>.

Le azioni compiute prima della nascita, e addirittura prima del concepimento, sono dunque rilevanti quanto le azioni compiute una volta che il bambino è nato.

La prima virtù genitoriale è rappresentata dalla capacità di accoglienza (*acceptingness*) derivante dal fatto che è una caratteristica intrinseca della riproduzione umana il fatto che i tratti di un figlio saranno imprevedibili. Infatti, anche se noi potessimo conoscere l'intero patrimonio genetico di un bambino, proprio l'immensa complessità dell'ambiente in cui egli si sviluppa rende, in qualche misura, imprevedibili le sue caratteristiche. La capacità di accoglienza di un figlio da parte dei genitori, a prescindere dalle sue caratteristiche attuali, permette così il suo completo sviluppo (*flourishing*). Nel sostenere la sua argomentazione, McDougall cita John Robertson, un convinto sostenitore della libertà riproduttiva, il quale, secondo l'autrice, suggerisce implicitamente che la capacità di accoglienza è una delle caratteristiche del buon genitore, quando scrive che i genitori che fanno ricorso alle tecniche di riproduzione assistita, dovrebbero impegnarsi «ad amare e a crescere il bambino risultante qualunque sia l'esito»<sup>29</sup>. Volere che un figlio sia felice presuppone dunque, come punto di partenza, di amarlo per ciò che lui è e non per ciò che si vorrebbe fosse.

La seconda virtù propria della genitorialità è la dedizione (*committedness*). Essa scaturisce dal fatto che i bambini, quando nascono, si trovano a vivere in uno stato di totale dipendenza per quanto riguarda l'adempimento delle necessità primarie, sia fisiche che emotive, e questa condizione perdura per molti anni. Nel prendersi cura dei figli fino all'età adulta, i genitori

---

<sup>27</sup> Il concetto di *flourishing* è centrale nella riflessione dell'autrice.

<sup>28</sup> BLUSTEIN J. (1982), *Parents and Child*, Oxford University Press, New York, 101, citato in: MCDUGALL (2007), *Parental virtue* cit., 184.

<sup>29</sup> ROBERTSON J. (2004), *Procreative Liberty and Harm to Offspring in Assisted Reproduction*, in "American Journal of Law and Medicine", 30, 7-40: 25, citato in: MCDUGALL (2007), *Parental virtue* cit., 185.

permettono la piena realizzazione del bambino, e questo fa sì che la dedizione possa essere annoverata fra le virtù parentali.

La terza virtù caratteristica della genitorialità è legata alla visione prospettica che dovrebbero avere coloro che decidono di mettere al mondo un figlio, un'idea che, come abbiamo visto, ritroviamo, ad esempio, in Woopen. McDougall non definisce questa virtù con un singolo termine, bensì afferma che è proprio dei genitori il porre il “*focus sul futuro agente*” (*future-agent-focus*). Questo tratto parentale riflette il fatto che la riproduzione umana produce futuri agenti morali. Per i genitori, si tratta di avere la consapevolezza che un figlio non rimarrà bambino per sempre e che quindi, nel tempo, il rapporto genitore-figlio diventerà sempre meno simmetrico. Il figlio è destinato a crescere e ad andare verso il suo futuro, per cui essi hanno una responsabilità, sia verso di lui che verso la società, di permettergli di entrare nel mondo nel miglior modo possibile. Poiché la riproduzione produce futuri agenti morali, i comportamenti che promuovono lo sviluppo dei bambini in buoni agenti morali sono favorevoli alla loro piena realizzazione. Ora, secondo l'autrice, quelle sopra elencate sono solo tre fra le tante caratteristiche che rendono un genitore un “buon genitore”, ovvero un soggetto generante che mette in atto ogni possibile azione che possa promuovere il pieno sviluppo del proprio figlio. Esse sono comunque sufficienti per poter far comprendere come sia possibile far ricorso alle virtù parentali come metodo di valutazione morale dell'agire dei genitori. Tenere presente lo scopo della piena realizzazione umana nel contesto generale, e quella del bambino nel contesto parentale, ci permette di comprendere in modo più sfumato il reale significato delle virtù in oggetto. Questo risulta particolarmente vero per quanto riguarda la capacità di accoglienza del figlio:

Proprio come il dire la verità in ogni possibile occasione non equivale ad avere la virtù dell'onestà, [così]  
l'accettare ogni caratteristica del proprio figlio non equivale ad avere la virtù parentale dell'accoglienza<sup>30</sup>.

Questo perché anche la piena realizzazione dei genitori ha un suo valore. I genitori non possono essere ridotti solamente al loro ruolo di genitori. Richiedere che ogni loro azione sia solo corrispondente a quelle che si ritengono essere le virtù dei genitori, può compromettere gli altri ruoli morali dei genitori. Per una migliore comprensione delle questioni connesse all'etica della genitorialità, è invece necessario mettere in relazione la genitorialità stessa con la piena realizzazione dell'intera vita umana. Solo tenendo presenti entrambi questi fattori, è possibile arrivare, secondo McDougall, a un giudizio equilibrato sulla moralità delle azioni parentali. E tale

---

<sup>30</sup> MCDUGALL (2007), *Parental virtue* cit., 187.

giudizio, più complessivo, può condurre anche ad ammettere la legittimità di una scelta di non accettazione incondizionata del figlio.

Anche Janet Malek<sup>31</sup> sostiene che è possibile, per i genitori, esibire un'accettazione incondizionata del proprio figlio, senza che questa comporti il dover accettare ciascun tratto di quest'ultimo. La sua argomentazione viene sostenuta partendo dalla tesi che un individuo non è identico ai suoi tratti. I tratti di ogni persona sono certamente una parte importante del suo concetto di sé e gli permettono di distinguersi dagli altri. Ma ciò non significa che un individuo e i suoi tratti e, in particolare, *qualsiasi* tratto, siano la stessa cosa: si tratta di *due concetti distinti*, sebbene *fra loro correlati*. Se, infatti, una persona fosse identica ai suoi tratti, qualunque loro modificazione porterebbe a un cambiamento nell'identità di quella persona. Ma nessuna plausibile teoria dell'identità personale potrebbe sostenere che una persona è semplicemente la collezione dei suoi tratti. Dunque, se un futuro bambino non è identico alle sue caratteristiche, è possibile per un potenziale genitore accettare l'uno (il bambino) ma non l'altro (una sua particolare caratteristica). Cioè, un genitore può mostrare un atteggiamento di accettazione incondizionata per il bambino come tale, ma non avere lo stesso atteggiamento verso *ciascuno* dei tratti del bambino. Il genitore può considerare negativamente *quel* particolare tratto, o preferire un altro tratto rispetto a quello toccato in sorte al bambino, senza per questo avere una visione negativa del bambino stesso. Questo avviene normalmente in una famiglia: ad esempio, le madri di bambini con disturbi da deficit di attenzione cercano di educarli ad avere più pazienza; oppure, i padri di bambini con paralisi cerebrale, li aiutano a fare terapia fisica; ancora, tutti i genitori cercano di plasmare in un determinato modo il carattere dei loro figli, di fare acquisire loro alcuni tratti comportamentali o fisici. Tali sforzi sono tesi a ridurre, eliminare o prevenire particolari tratti indesiderati nei bambini, e nessuno si permette di sostenere che essi riflettono un atteggiamento parentale inadeguato o contrario agli obblighi genitoriali. Ciò dimostra che non è vero che per essere dei buoni genitori è necessario accettare qualsiasi tratto del futuro bambino. Coerentemente con questo, anche il fare ricorso alle tecnologie genetiche riproduttive per determinare i tratti del proprio figlio, non può essere considerato in contrasto con l'idea di amore incondizionato. Tali tecnologie sono repute, infatti, dall'autrice moralmente equivalenti agli altri metodi che i genitori usano per influenzare i tratti dei loro futuri bambini.

Secondo Malek, il significato morale di un embrione o di un feto non è determinato dalla sequenza del suo DNA, ma è un *significato relazionale*, cioè legato al ruolo che il futuro bambino

---

<sup>31</sup> MALEK J. (2013), *Use or refuse reproductive genetic technologies: which would a 'good parent' do?*, in "Bioethics", 27(2), 59-64.

potrà assumere agli occhi dei genitori (il suo essere figlio, fratello, membro della società...). Lei afferma, pertanto, che al fine di poter dare un giudizio morale sulle azioni genitoriali poste prima che il generato sia vitale<sup>32</sup>, è più opportuno utilizzare una comprensione relazionale o basata sui ruoli dell'identità del futuro bambino, piuttosto che una basata sull'identità genetica. Se gli obblighi morali vengono inquadrati in un modo che prende sul serio questa distinzione tra identità genetica e identità personale-relazionale, le possibili differenze genetiche tra i bambini futuri non sono rilevanti per l'analisi morale. I possibili futuri figli di una madre o di una coppia sono certamente diversi dal punto di vista genetico, ma sono identici rispetto alla relazione con i genitori (sono figli) e al ruolo che possono ricoprire (di figli, appunto, ma anche, eventualmente, di fratelli e di membri della società), così che, dal punto di vista della deliberazione morale, possono essere considerati lo stesso bambino. Ciò che conta dal punto di vista del giudizio morale è, precisamente, l'*identità di relazione o di ruolo* che viene conferita dai genitori. E questa identità di relazione o di ruolo non viene per nulla intaccata dal ricorso alle nuove tecnologie genetiche riproduttive, anche lì dove viene operata una selezione, rendendole, pertanto, del tutto compatibili con l'attributo dell'amore incondizionato verso il figlio.

Ma Janet Malek si spinge ancora oltre nella sua riflessione. Il fatto che, come si è detto sopra, tutti i genitori in qualche modo agiscono per plasmare qualche caratteristica dei propri figli, non solo è accettabile, ma è precisamente ciò che costituisce l'essere un buon genitore. Per Malek, cioè, la genitorialità degna di lode è *aspirazionale* («*parenting is aspirational*»<sup>33</sup>): i buoni genitori si sforzano di generare nei loro figli quelle caratteristiche che permetteranno loro di vivere una vita che si realizza, quelle che daranno loro maggiori opportunità di riuscire in qualunque progetto scelgano di perseguire; essi, tentano così, di rendere i loro figli il meglio che possono essere. Tenendo presente questa prospettiva dell'amore parentale non solo incondizionato, ma anche aspirazionale, diventa facilmente comprensibile perché il ricorso alle tecnologie genetiche riproduttive per prevenire la disabilità nei futuri bambini, si possa considerare in linea con un'attitudine parentale lodevole. Ci possono, certamente, essere dei limiti rispetto alla misura in cui i genitori possono intervenire per plasmare qualche tratto del loro bambino, ed è il superamento di questi limiti, anche nell'uso delle tecnologie genetiche riproduttive, che può essere problematico,

---

<sup>32</sup> Il termine "*viability*" (vitalità), nell'articolo di Malek, veniva usato in passato in riferimento al momento in cui la madre percepisce i primi movimenti del feto, attorno al sesto mese di vita. Si riteneva che quello fosse il momento in cui il feto si animava. Oggi il termine viene riferito al momento in cui il feto può sopravvivere senza l'ausilio del corpo materno, e ciò dipende dalla tecnologia disponibile.

<sup>33</sup> MALEK (2013), *Use cit.*, 63.

ma non la scelta in sé delle stesse che può, invece, essere esattamente la prova di una buona attitudine parentale.

Come valutare queste obiezioni nei confronti dell'amore incondizionato? Si tratta di critiche che presentano elementi di indubbia validità e, tuttavia, mi sembra che si espongano a dei limiti di non poco conto. Scegliere di accettare un figlio indipendentemente da come sarà è, infatti, un grande atto di libertà verso se stessi (non sono i desideri o le aspettative che orientano l'agire) e richiede la disponibilità ad assumersi una responsabilità di qualunque portata. Il limite finora insito nell'evento della generazione, sottoposto ai risultati della lotteria genetica, rappresenta un luogo di senso che non va trascurato; esso ha, infatti, un significato antropologico ed etico consistente nel sottrarre il generato a una volontà di dominio da parte dei suoi genitori.

Certamente John Davis ha ragione quando afferma che l'amore è sempre "condizionato", cioè si esprime in relazione allo specifico figlio che si ha, ma da ciò non consegue che non ci possa essere un obbligo a diventare genitori se, il presupposto per esserlo, è che il figlio sia quasi perfetto. Ritengo, infatti, che questo presupposto costituisca una condizione posta dai genitori rispetto alla loro apertura alla genitorialità e, quindi, non solo una condizione sul figlio, bensì, anche, sul loro amore verso di lui.

Mi paiono interessanti il metodo e la riflessione di McDougall, la quale pone come scopo primo, ma non esclusivo, della genitorialità, il tentare di portare a compimento al meglio la piena realizzazione (*flourishing*) del figlio. Ma quest'ultima non dovrebbe essere intesa in modo assoluto, bensì come la migliore possibile per quel determinato bambino. Così inteso, il fine della piena realizzazione di un figlio diventa un *terzo criterio etico-normativo* in ambito di diagnosi prenatale<sup>34</sup>. In questo senso, anche un figlio malato o con una disabilità di qualche tipo potrà essere aiutato dai suoi genitori a svilupparsi al massimo grado delle sue potenzialità e, così facendo, i genitori avranno assolto pienamente al loro compito. Ciò che va tenuto in considerazione poi, oltre a questo scopo, non dovrebbero essere – come afferma l'autrice – gli "interessi" dei genitori, quanto piuttosto la loro reale capacità di assolvere al loro dovere e, nel caso abbiano un figlio con problemi, di far fronte a eventuali grossi pesi nel crescerlo. Se, come giustamente McDougall afferma, non va messa in secondo piano la piena realizzazione dei genitori, essa può però dirsi autentica non quando i genitori vedono soddisfatti i loro desideri o le loro aspettative sul figlio,

---

<sup>34</sup> È la felicità di quell'adulto che il bambino sarà domani che deve essere presa come misura dell'agire dei genitori di cui parla Woopen.

bensi quando sanno di aver agito affinché un figlio possa esprimersi al meglio delle sue possibilità e possa andare con libertà e coraggio incontro al suo futuro.

Infine, si può concordare con Janet Malek sul fatto che un bambino non è riducibile ai suoi tratti, per cui si può amare lui, non accettando una sua caratteristica, ma limitatamente al caso in cui quest'ultima non venga eliminata attraverso la selezione del concepito, bensì possa essere modificata, ad esempio, attraverso l'educazione o una qualche forma di terapia (come negli esempi da lei riportati)<sup>35</sup>. Non mi pare, inoltre, sostenibile che dalla succitata premessa di Malek consegua linearmente che il ricorso alle nuove tecnologie riproduttive per scegliere i tratti del proprio figlio sia coerente con l'idea di amore incondizionato. Non lo è, proprio per il fatto, già evidenziato, che scegliere un bambino sulla base del fatto che possieda un tratto piuttosto che un altro, significa porre delle condizioni non solo sul bambino stesso, ma anche sull'amore verso di lui. Se, infatti, il bambino è portatore di un tratto indesiderato, la conseguenza è la selezione, al presente, non solo del tratto in questione, ma del bambino stesso. Se, come afferma l'autrice, il significato morale di un embrione o di un feto è un significato relazionale, nel momento in cui esso esiste, la relazione è già data, indipendentemente dai suoi tratti. Ed è una relazione del tutto unica e non sostituibile da alcun'altra, perché unico è ogni essere chiamato all'esistenza. Non è pertanto sostenibile, come fa Malek, che la selezione non va a inficiare l'idea di amore incondizionato, perché se un figlio viene sostituito con un altro rimane comunque un'identità di relazione. È proprio, invece, l'unicità, l'originalità di ciascuno che rende lui e la relazione con lui insostituibile e che, pertanto, va salvaguardata in un amore genitoriale rispettoso del dono ricevuto.

#### **4.5. Indicazioni etico-normative per la gestione del NIPT nella pratica clinica**

L'assunzione della genitorialità come categoria etica, caratterizzata principalmente dai due attributi della responsabilità e dell'amore incondizionato e attenta a considerare la più piena e completa realizzazione (*flourishing*) del futuro bambino, può risultare assai utile nella formulazione di alcune indicazioni etico-normative sul NIPT. Ne evidenzio una in particolare, che riguarda

---

<sup>35</sup> È quanto afferma anche Sandel: «L'amore incondizionato non implica che i genitori si astengano dall'influenzare e indirizzare lo sviluppo dei figli. Al contrario: i genitori hanno il dovere di aiutare i figli a scoprire e sviluppare il loro talento. Come sottolineato da May, l'amore dei genitori ha due aspetti: è amore che accetta (*accepting love*) e amore che trasforma (*transforming love*). L'amore che accetta afferma l'essere del figlio, quello che trasforma cerca il suo *benessere*. Ciascun aspetto dell'amore dei genitori corregge gli eccessi dell'altro». Il punto cruciale diviene allora il trovare un equilibrio tra questi due aspetti dell'amore: «Senza l'amore che trasforma, l'amore che accetta diventa indulgenza e infine negligenza. Senza l'amore che accetta, l'amore che trasforma diventa assillante e finisce col respingere» (SANDEL (2007), *Contro* cit., 58.59. I corsivi nella citazione sono miei).

l'estensione di analisi di questo test, con la questione, a esso correlata, dei diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino.

Come si è visto nel secondo capitolo, la scelta di offrire un test con uno spettro di indagine più o meno allargato, è strettamente connessa alla questione della tutela dell'autonomia riproduttiva. Per poter arrivare all'offerta di un test che renda significativa la scelta riproduttiva, è necessario porsi le seguenti domande: quali condizioni devono essere indagate in un test di *screening* prenatale? Solo le più importanti malattie genetiche? Tutte? O solo la malattia di cui, eventualmente, un genitore risulta portatore? E va testata la predisposizione alle malattie?

Tre paiono essere i possibili sviluppi del NIPT: un restringimento del campo di indagine dello stesso, un suo ampliamento e un incremento del numero di test cui potrebbe doversi sottoporre una donna in gravidanza<sup>36</sup>.

Un primo possibile sviluppo del NIPT è quello di un test di *screening* a spettro stretto, capace di testare solo per le trisomie 13, 18 e 21 e per le aneuploidie dei cromosomi sessuali. Questa tipologia di esame mentre, da un lato, finalizza bene l'indagine e i risultati che si possono attendere, dall'altro offre certamente una scelta riproduttiva meno significativa allorché la si confronta con le possibilità diagnostiche offerte dal cariotipo convenzionale. Pur considerando che è proprio di ogni strategia di *screening* testare in modo mirato e limitato, va però riconosciuto che nel momento in cui un test a spettro stretto viene standardizzato, non sono più i fruitori del test a determinare quali siano le conoscenze importanti per loro circa la salute del concepito, e quindi entro quale intervallo di indagine estendere la loro scelta riproduttiva, quanto piuttosto i fornitori del test stesso, siano essi i professionisti sanitari o i politici.

A ciò si aggiunga che uno spettro di indagine ristretto rischia di aprire a un altro possibile sviluppo del NIPT, e cioè l'offerta di test aggiuntivi per evitare una perdita di informazioni importanti (ad esempio, relativa ai difetti del tubo neurale), oppure per poter diversificare gli scopi degli stessi (per mettere in luce problemi legati alla gravidanza suscettibili di trattamento e per evidenziare anomalie fetali non trattabili), con un conseguente aggravio dei carichi emotivo e psicologico dei futuri genitori, come anche dei costi dello *screening*. Ma un incremento nel numero di esami, significa anche un conseguente incremento di problemi e interrogativi da risolvere: quali test supplementari aggiungere? La misurazione della translucenza nucale e i test invasivi per

---

<sup>36</sup> DE JONG (2013), *Prenatal screening* cit., 15-17.

ricercare eventuali altre aneuploidie e malattie?<sup>37</sup> Aggiungere test non significa, forse, cercare di rilevare il maggior numero possibile di feti affetti, e quindi far rientrare lo *screening* prenatale all'interno del paradigma della selezione più che della scelta?<sup>38</sup> E quale sarebbe il vantaggio del NIPT qualora poi una donna si dovesse sottoporre anche a un test invasivo? Non verrebbe violato così il principio di proporzionalità?

Nel valutare la possibilità di un restringimento dell'ambito di indagine del NIPT, va tenuto presente che vi sono donne che, sottoponendosi a un'indagine prenatale, desiderano avere informazioni ulteriori rispetto a quelle riguardanti le comuni aneuploidie, per cui non offrire loro questa possibilità, significherebbe non favorire una reale scelta riproduttiva autonoma<sup>39</sup>.

Un ultimo possibile sviluppo del test in oggetto potrebbe prevedere, invece, di ampliare il più possibile il suo campo di indagine attraverso l'offerta di un NIPT *genome-wide*. Se, certamente, un esame a più largo spettro permette di testare per un maggior numero di anomalie, si può però avere, come rovescio della medaglia, un incremento di risultati accidentali (relativi al futuro bambino – ad esempio, riguardo la sua predisposizione a determinate malattie –, ma anche ai parenti stretti – ad esempio, inerenti la paternità). Per la donna o per la coppia, questi risultati si possono rivelare difficili da comprendere e da gestire, possono minare la competenza, rendere il *counseling* genetico non significativo e molto difficile il processo decisionale conseguente. Inoltre, un maggior numero di informazioni può fornire delle false rassicurazioni ai genitori quando, ad esempio, si ottengono dei falsi negativi<sup>40</sup>. Infine, si può prevedere molto facilmente che, con l'aumentare del ventaglio delle patologie diagnosticabili, aumenterà anche il bisogno delle donne di ricorrere a questo test per liberarsi dalla paura che il loro figlio possa non essere completamente sano. Come è accaduto per altri tipi di indagine prenatale – come, ad esempio, per l'ecografia – è, dunque, assai probabile che anche questa nuova biotecnologia arrivi a imporsi sempre più proprio grazie alla creazione di continui bisogni indotti e venga percepita dalle donne come uno strumento imprescindibile per garantire il buon decorso della gravidanza. In tal caso – come si è detto nel primo capitolo –, il fattore “rassicurazione” tenderà a incrementare la dipendenza delle donne dalla tecnologia, privandole sempre più del controllo sulla propria gravidanza e della percezione della

---

<sup>37</sup> Deans e Newson hanno suggerito che, dal punto di vista etico, la proposta migliore sarebbe quella di associare al NIPT il test di *screening* combinato per evidenziare altre anomalie fetali e complicazioni legate alla gravidanza. In questo modo, si offrirebbe alle donne una maggiore scelta, senza introdurre i problemi legati a un test molto precoce e alla perdita dei potenziali benefici dello *screening* combinato. La maggiore informatività ottenuta, compenserebbe in tal modo l'onere di test supplementari (cfr. DEANS, NEWSON (2012), *Ethical considerations* cit.).

<sup>38</sup> DE JONG (2013), *Prenatal screening* cit., 152.

<sup>39</sup> *Ivi*, 150.

<sup>40</sup> *Ivi*, 123.

stessa come un evento del tutto naturale<sup>41</sup>. Dobbiamo dunque riconoscere ancora una volta, che più informazione non significa, necessariamente, più scelta, anzi: troppa informazione può risultare addirittura inutile e controproducente, e violare il principio di proporzionalità. A ragione Barry Schwartz, nel suo libro *The paradox of choice. Why more is less*, afferma che

dovremmo imparare a vedere i limiti nelle possibilità che ci stanno davanti come liberanti, non come limitanti<sup>42</sup>.

La proposta di una determinata tipologia di test e le indicazioni etico-normative a essa correlate sono possibili a partire dall'esplicitazione dei criteri che le dovrebbero ispirare. La riflessione condotta sull'etica della genitorialità mi ha portato a definirne tre che dovrebbero governare le scelte in ambito riproduttivo: la garanzia di una promessa di vita per il concepito, l'impegno a utilizzare il potere che deriva dall'asimmetria di relazione in termini di servizio e il fine della piena realizzazione (*flourishing*) del figlio. Sulla base di questi tre criteri, l'offerta di un NIPT a spettro di indagine mediamente allargato mi pare essere quella più coerente. Tale proposta deriva dalla convinzione che una sua offerta mirata esclusivamente a soddisfare gli interessi conoscitivi della donna o della coppia, come potrebbe essere il caso di un test *genome-wide*, mentre certamente tutela l'autonomia riproduttiva, riduce al contempo i genitori al solo ruolo di consumatori. In questo tipo di offerta, insomma, l'aspetto relazionale pare essere poco o per nulla considerato. Nella particolare prospettiva da me considerata, invece, la riflessione sulla regolamentazione del NIPT trova il suo punto di partenza fondamentale nel presupposto che ogni scelta in ambito prenatale va a toccare una relazione del tutto unica quale è, appunto, quella madre-figlio. Da ciò consegue che la scelta dell'estensione del campo di indagine del NIPT deve essere fatta sulla base della risposta alla seguente domanda: quali tipi di informazioni salvaguardano al meglio una buona attitudine parentale e la relazione con l'embrione/feto? Maggiore è il numero di informazioni che si ricercano, maggiori rischiano, infatti, di essere le "condizioni" con le quali i genitori si trovano molto presto a doversi misurare e rispetto alle quali, forse, dovranno poi operare delle scelte. Ciò può comportare un aggravio per gli stessi della responsabilità preventiva indotta dal contesto sociale, e una probabile minaccia, nel tempo, a quella caratteristica dell'amore incondizionato che abbiamo visto

---

<sup>41</sup> Cfr. GAMBINO (2003), *Diagnosi prenatale* cit., 83.

<sup>42</sup> SCHWARTZ B. (2004), *The Paradox of Choice. Why More Is Less*, HarperCollins Publisher, New York, citato in: DE JONG (2013), *Prenatal screening* cit., 172.

essere propria di una buona attitudine parentale, in quanto lo standard di perfezione cui dovrebbe corrispondere il bambino viene ad alzarsi sempre di più.

Un NIPT che in prospettiva, con l'affinamento della tecnica, abbia uno spettro di indagine solo poco più allargato di quello attuale (che ricerca sostanzialmente per le tre comuni aneuploidie), mi pare possa aiutare a garantire maggiormente al concepito la possibilità di esercizio dei suoi diritti futuri. Offrire la possibilità di uno *screening* su un numero non esiguo, ma certamente limitato di opzioni, sembra, infatti, essere il modo migliore per far sì che la tutela dell'autonomia riproduttiva venga declinata in senso relazionale: un'autonomia, cioè, che vede i soggetti responsabili decentrarsi e tenere in considerazione anche gli interessi del figlio che non possono ancora essere espressi. Un'offerta siffatta è forse, dunque, quella che garantisce al meglio la salvaguardia anche dei diritti esistenziale e relazionale del nascituro.

Lo stesso diritto di non sapere, che dovrebbe essere garantito in questo tipo di esame nel caso in cui i genitori non volessero venire a conoscenza di qualche informazione disponibile, anziché essere interpretato come irresponsabilità da parte dei genitori, potrebbe configurarsi come una lezione di gratuità e disponibilità incondizionata verso il concepito. Molteplici scelte di questo tipo, possono così contribuire a plasmare l'immagine che la società ha della malattia e di chi la porta, sottraendo tale società dal rischio di stigmatizzazioni e da pericolose ideologie eugenetiche.

Come già accennato, il NIPT dovrebbe poi essere consigliato solo alle donne che rientrano in categorie a rischio. Tale limitazione è tesa a favorire al massimo grado l'ingresso di chi è generato nella vita. Le donne che si sottopongono al test dovrebbero essere aiutate a maturare un processo decisionale consapevole, nel caso in cui il test risulti positivo per qualche patologia, offrendo loro il supporto necessario – medico, psicologico e sociale – per far sì che anche un figlio malato possa raggiungere, entro i limiti consentiti dalla sua condizione, la miglior realizzazione e il più alto compimento possibile (*flourishing*) della sua persona. Ciò significherebbe accompagnare loro o le coppie genitoriali a fare propria quella caratteristica della responsabilità parentale come disponibilità a una cura per tutta la vita, che si esplica nell'assumere pienamente su di sé il destino di chi, inconsapevolmente, è stato chiamato alla vita.

Tenendo presente tutto ciò, mi pare che a oggi siano da considerarsi molto buone le indicazioni etico-normative fornite, ad esempio, dalle *Linee guida* sul NIPT del Ministero della Salute e del Consiglio Superiore di Sanità. Esse, innanzitutto, sostengono che, nel caso in cui il NIPT diventasse pratica clinica nel nostro Paese, la sua esecuzione dovrebbe essere resa disponibile solo in pochi centri specializzati, con utenza sovraregionale, per poter contenere i costi che

diventerebbero competitivi rispetto a quelli attualmente coperti dai programmi di diagnosi prenatale invasiva<sup>43</sup>.

Per quanto concerne gli ambiti di applicazione del NIPT, importante rimane la definizione del fenotipo Rh del feto concepito dalle madri RhD-negative affinché, nei casi positivi, si possa avviare tempestivamente la profilassi con immunoglobuline anti-RhD. Riguardo alla ricerca delle anomalie genetiche, il documento, sulla base dell'attuale sensibilità e specificità del test per le diverse patologie, indica l'utilizzo dello stesso solo per le tre comuni aneuploidie autosomiche (T13, T18 e T21). Anche se il documento non lo dice esplicitamente, certamente dovrebbe essere escluso, anche in futuro, il suo utilizzo per scopi non medici, per l'indagine delle malattie a insorgenza tardiva, e per la ricerca e la comunicazione di tutte quelle informazioni che possono essere molto incerte o equivocate<sup>44</sup>. Almeno nei Paesi a rischio per la selezione di genere, non dovrebbe poi essere nemmeno data la possibilità, per i genitori, di conoscere il sesso del nascituro<sup>45</sup> mentre, una volta affinata la tecnica, sarebbe senz'altro utile indagare per la presenza di anomalie genetiche legate al sesso.

Stabilito il pannello delle condizioni testabili, per garantire un'autentica scelta riproduttiva autonoma, dopo un accurato *counseling* pre-test, e come già indicato nel Modello di Consenso Informato per Gravidanza Singola allegato alle *Linee guida*<sup>46</sup>, potrebbe essere data alla donna la facoltà di scegliere se ottenere o meno tutte le informazioni disponibili o se dare il suo consenso limitatamente ad alcune di esse. Ciò prevederebbe di mettere a punto un modulo di consenso informato da sottoscrivere prima di effettuare il test, in cui indicare le informazioni che si desidera ottenere. Considerato il peso morale di scelte che possono derivare dall'acquisizione di certe informazioni attraverso lo *screening* prenatale, ritengo, infatti, opportuno che venga richiesto un consenso scritto prima di effettuare l'esame, anche se si tratta di un test non invasivo. Questa

---

<sup>43</sup> MINISTERO DELLA SALUTE – CONSIGLIO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida* cit., 15. Cfr. anche KAGAN K.O. *et al.*, (2015), *First-trimester contingent screening for trisomies 21, 18 and 13 by fetal nuchal translucency and ductus venosus flow and maternal blood cell-free DNA testing*, in "Ultrasound in Obstetrics and Gynecology", 45(1), 42–47. Il *counseling* pre- e post-test rimarrebbero, invece, di competenza territoriale.

<sup>44</sup> MUNTHER (2015), *A New Ethical* cit., 43.

<sup>45</sup> Non diversamente che per altri tipi di regolamentazione in ambito riproduttivo (come, ad esempio, la fecondazione eterologa, la maternità surrogata...), rimane aperto il rischio che dei genitori che vogliano operare una selezione di genere, si rechino in Paesi in cui è possibile conoscere il sesso del nascituro per ottenere l'informazione desiderata.

<sup>46</sup> MINISTERO DELLA SALUTE – CONSIGLIO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida* cit., 25-27. Nel modulo è possibile indicare se dare il consenso all'esecuzione del test solo per le trisomie autosomiche (T13, T18, T21), oppure per le trisomie autosomiche e per l'analisi del sesso fetale o, infine, anche per le aneuploidie dei cromosomi sessuali. Nel *Modello per le gravidanze dizigoti*, considerate le problematiche tecniche già accennate nel §1.6, viene invece richiesto il consenso solo per l'indagine delle tre comuni aneuploidie autosomiche.

ulteriore richiesta potrebbe, infatti, rendere le donne o le coppie più consapevoli che ciò che è in gioco è la vita di chi hanno ricevuto come dono nel dono.

#### 4.6. Conclusioni

È merito del filosofo Jean Ladrière aver compiuto una profonda analisi del mondo contemporaneo, mettendo in evidenza come il dominio della scienza e della tecnica hanno, da una parte, negativamente, provocato un effetto di sradicamento e, dall'altra, positivamente, introdotto aspetti di novità che rappresentano nuovi stimoli per l'uomo. Emergono nuove problematiche etiche e nuovi valori, e la morale tradizionale non pare adeguata a suggerire degli orientamenti per rispondere a situazioni inedite. Il risultato è una destabilizzazione dell'etica che ci lascia disorientati e ci obbliga a intraprendere nuovi percorsi di riflessione per cercare di comprendere appieno quanto sta accadendo e trovare, se possibile, delle soluzioni. Ciò che Ladrière propone come strategia possibile è una *reinterpretazione* delle esperienze umane coinvolte.

Tutto questo riguarda anche l'esperienza della genitorialità che appare sfidata dalle nuove biotecnologie nelle sue componenti costitutive della responsabilità e dell'amore incondizionato. I nuovi test genetici prenatali, con la notevole portata informativa di cui sono capaci, incrementano il rischio del potere dell'uomo sulla vita, che si è già andato affermando in tanti ambiti dell'esistenza, permettendo ai genitori di scegliere chi far nascere. La valutazione delle questioni etiche in ambito prenatale condotta da una prospettiva relazionale, presuppone di indagare innanzitutto su come vengano specificamente sfidati e reinterpretati i due attributi sopra richiamati come costituenti una buona attitudine parentale.

Una prima sfida è costituita dal fatto che la società tende sempre più a reinterpretare la responsabilità genitoriale *in senso preventivo*, cioè come dovere morale di non far nascere un bambino malato per non procurargli sofferenza. L'ossessione della "buona salute" fa sì che la maggior parte delle donne si senta obbligata a sottoporsi a un test genetico prenatale proprio come segno di assunzione di responsabilità nei confronti del generato, pena poi, spesso, non riconoscere da subito l'essere che si sta formando nel grembo come figlio, ma rimandare il riconoscimento o il misconoscimento al momento in cui si avrà l'esito del test stesso. La responsabilità di conoscere rappresenta una seconda sfida che porta come conseguenza, da una parte, una responsabilità *anticipata* rispetto al processo decisionale, dall'altra, una responsabilità *generata con riserva* rispetto all'attaccamento materno-fetale. La terza sfida alla responsabilità genitoriale si evidenzia

nel momento in cui il risultato di un'indagine prenatale è positivo per una determinata patologia: ciò che in questo caso viene provocato, è la disponibilità dei genitori a prendere su di sé il destino di chi hanno chiamato alla vita, anche se segnato dalla sofferenza. Tale sfida comporta però, più facilmente, che la responsabilità parentale venga *revocata*. Di fronte a tutto questo, la promessa di vita contenuta nell'azione generativa costituisce il primo criterio etico-normativo per definire la responsabilità morale delle azioni dei genitori all'inizio della vita. Una quarta sfida delle nuove tecnologie in ambito riproduttivo riguarda la responsabilità che scaturisce dall'asimmetria di rapporto fra coloro che generano e chi è generato, che può ingenerare una volontà di dominio dei primi sul secondo. L'impegno a vivere, invece, il potere derivante da questa asimmetria relazionale in termini di servizio nei confronti di chi non può esprimere i propri diritti e i propri interessi, è stato assunto come secondo criterio etico-normativo.

In relazione specificamente al NIPT, la responsabilità genitoriale viene da esso sfidata quando si considera il suo potenziale sviluppo nel senso di test ad ampio spettro di indagine: ciò, potrebbe, infatti, aggravare il peso di una responsabilità, voluta o socialmente indotta, di ottenere quante più informazioni possibili sul feto e, conseguentemente, la responsabilità preventiva. La precocità di effettuazione del test può, a sua volta, incidere negativamente in termini di una responsabilità decisionale che viene ancora più anticipata, mentre, positivamente, può essere interrotto prima di quanto avviene con le attuali tecniche di indagine prenatale, lo iato nell'attaccamento materno-fetale, consentendo alla donna di assumere prima su di sé quella responsabilità di cura verso il generato che dovrà perdurare per tutta la vita.

Oltre alla responsabilità, un secondo attributo proprio di una buona attitudine parentale è stato indicato nell'accettazione incondizionata del figlio. Con tale espressione si è inteso definire la capacità dei genitori di accogliere con la più grande disponibilità possibile il bambino per quello che è, e non sulla base della corrispondenza o meno a determinati standard cui lo stesso dovrebbe corrispondere. I nuovi test genetici provocano anche questo attributo parentale, amplificando la tendenza, già in atto, a scegliere chi far venire al mondo sulla base di un controllo di qualità.

Un'analisi della letteratura, ha permesso di evidenziare che per diversi autori il ricorso alla diagnosi prenatale che può comportare, come esito, anche la selezione del figlio, è giudicato essere compatibile con una buona attitudine parentale. Pur essendoci, nelle argomentazioni presentate, degli elementi di indubbia validità, si è messo in risalto che l'essere genitori esige proprio che non vengano poste delle condizioni né sul concepito, né sull'amore verso di lui. Ciò che deve stare a cuore agli stessi, è la piena realizzazione del figlio, che costituisce il terzo criterio etico-normativo cui ricorrere per valutare l'agire genitoriale in ambito prenatale.

I tre criteri della garanzia della promessa di vita per il concepito, dell'impegno a vivere il potere derivante dall'asimmetria relazionale come servizio e della piena realizzazione del figlio, sono risultati utili nel suggerire alcune indicazioni etico-normative per la gestione del NIPT nella pratica clinica. La scelta più coerente con le argomentazioni addotte e con i tre criteri che da esse si sono ricavati, pare essere quella di un test a spettro di indagine mediamente allargato, effettuato solo per scopi medici e offerto solamente alle donne che rientrano nelle categorie a rischio, dando al contempo a esse la possibilità di scegliere, attraverso un apposito modulo di consenso informato, se ottenere o meno tutte le informazioni che possono essere rese disponibili. In tal modo, mi pare che possano essere tutelate al massimo grado sia l'autonomia riproduttiva della donna, che il diritto alla vita di chi è stato generato.

## CONCLUSIONI

Il presente lavoro è stato volto ad indagare le questioni etiche e le implicazioni antropologiche relative a un nuovo test genetico prenatale su sangue materno: il NIPT.

L'interesse per questo ambito di indagine è stato suscitato dall'enorme impatto che, in pochissimo tempo, tale esame di *screening* ha avuto in termini di diffusione commerciale e di attese riposte in esso: si guarda, infatti, al NIPT, come a un test capace di rivoluzionare la pratica della diagnosi prenatale, sia per la sua facilità di esecuzione che per la sua sicurezza, azzerando il (seppur minimo) rischio abortivo insito in pratiche quali l'amniocentesi e la villocentesi. Esso è stato inoltre accolto con particolare favore dai professionisti e dalle donne anche per la sua precocità di effettuazione, per l'altissima sensibilità e per la sua specificità (almeno, ad oggi, per le tre più comuni aneuploidie, ovvero le trisomie dei cromosomi 13, 18 e 21), decisamente superiore a quella degli esami finora in uso, come anche per le molteplici applicazioni cui si presta. Il ricorso al NIPT sarà, prevedibilmente, ancora più massiccio qualora venga allargato lo spettro di indagine e il suo costo si abbassi. Ma se tanti sono i vantaggi riconoscibili e le potenzialità di questo test, altrettanti sono i problemi etici e le ricadute sul piano antropologico sollevati dalla sua introduzione nella pratica clinica e dalla commercializzazione *online*.

La prima parte della tesi che ho inteso sostenere è, appunto, che il NIPT suscita diverse e complesse questioni etiche, alcune delle quali comuni ad altre metodologie di indagine prenatale, mentre altre sue proprie. Di specifica pertinenza del NIPT appare il rischio, correlato con la sicurezza dello stesso dovuta alla sua non invasività, che le donne vi ricorranò con una certa leggerezza, come quando ci si sottopone ad un esame del sangue di *routine*. La precocità di effettuazione del test può, altresì, comportare, per la donna una maggior ansia e un aggravio dell'onere della scelta conseguente al risultato positivo dello stesso, in quanto lei può decidere di porre termine a una gravidanza che, lasciata decorrere naturalmente, potrebbe invece presto concludersi con un aborto spontaneo. Anche la difficoltà di definire, a volte, con precisione, lo scopo per cui il NIPT viene consigliato, potendo darsi per lo stesso test diverse applicazioni, è problematica, in quanto uno scopo diverso presuppone uno stile di *counseling* diverso, più o meno direttivo, per cui risulta quanto mai opportuno distinguere da subito le finalità per cui viene proposto. La possibile estensione del campo di indagine del NIPT conduce, inoltre, a chiedersi se essa risponda al desiderio delle donne di poter fare una scelta riproduttiva significativa o, se, invece,

sia guidata solo dall'imperativo tecnologico e da interessi economici. Essa pone anche dei problemi in rapporto alla formulazione del consenso informato, poiché la possibilità di risultati accidentali o relativi alla predisposizione a malattie ad insorgenza tardiva, solleva la questione del diritto di non sapere e dei diritti di autonomia anticipatori del futuro bambino. Inoltre, proprio l'enorme aumento di informazioni potenzialmente disponibili, con un conseguente maggior onere di scelte e di responsabilità, può aggravare il carico psicologico e morale di chi si sottopone al NIPT. E più informazione può, con ogni probabilità, comportare anche un maggior numero di interruzioni di gravidanza. La possibilità di sapere precocemente il sesso del generato può, inoltre, incrementare la selezione di genere, operata in molti Paesi, soprattutto di area orientale. Altra questione riguarda la commercializzazione *online* del NIPT che consente alla paziente o ai genitori di prescindere del tutto dal rapporto con il medico, e apre al problema della mancanza di un adeguato *counseling* pre- e post-test, con le conseguenze che un tale vuoto informativo e di accompagnamento al processo decisionale può comportare per la donna o per la coppia. Si aggiungano, poi, le mistificazioni o le omissioni, a livello informativo, nell'offerta pubblicitaria via web dei test prenatali DTC, il pericolo che si ricorra ad essi per bypassare le legislazioni nazionali che impediscono la selezione in base al sesso, e il suo utilizzo come test di paternità, la cui effettuazione avviene senza la richiesta del consenso del padre putativo, con conseguente violazione della *privacy* di quest'ultimo. Infine, l'attuale elevato costo del NIPT solleva problemi inerenti l'equità di accesso e, a lungo andare, può avere un impatto negativo sulla distribuzione delle malattie nella società. Se, infatti, a causa del suo costo, potranno ricorrere al NIPT solamente le donne che hanno la possibilità economica di farlo, quelle appartenenti alle classi meno abbienti non ne potranno beneficiare e negli strati più bassi della società si noterà una maggiore incidenza di patologie genetiche rispetto a quelli più alti, dove le donne, a seguito dell'esito positivo del test, potranno abortire. Tutte queste questioni vanno certamente tenute presenti nel momento in cui ci si trova a dover regolamentare la sua introduzione nella pratica clinica. Il NIPT, come altri esami di *screening* prenatale, rischia, invece, di diventare un esame di *routine* cui diventa quasi moralmente obbligatorio sottoporsi, pena l'essere considerati genitori irresponsabili.

Nel primo capitolo di questo lavoro ho, dunque, cercato di illustrare la diagnosi prenatale in generale e il test in oggetto più approfonditamente, e nel secondo ho passato in rassegna, in modo critico, le questioni più dibattute in letterature relative ad essi. Il terzo capitolo è stato dedicato all'esposizione delle principali argomentazioni presenti nel dibattito bioetico in materia di diagnosi prenatale, sostenute da voci di orientamento utilitarista, liberale, femminista e personalista. Questa ricognizione è stata utile a mettere in evidenza che l'affermazione dei principi di autonomia,

beneficenza e non maleficenza, e di giustizia, come anche il dibattito su una questione metafisica quale è quella dello statuto dell'embrione cui finora si è ricorsi per dirimere i problemi etici sollevati dalla diagnosi prenatale, non hanno portato a grandi risultati e, soprattutto, non hanno toccato il cuore della questione stessa che si gioca, invece, a mio avviso (come meglio suggeriscono le posizioni femministe e personaliste relazionali), sul piano antropologico. Come ogni pratica di diagnosi prenatale e, forse, più di quelle finora in uso nella pratica clinica, proprio per le sue particolari caratteristiche, il NIPT rischia, infatti, di avere importanti ripercussioni su tale piano, andando a destabilizzare l'esperienza della genitorialità. È quanto ho inteso sostenere, da una prospettiva personalista relazionale, nella seconda parte di questa dissertazione. A partire da tale constatazione, come anche da quella, imprescindibile, relativa all'unicità della relazione genitori-figlio (e, più in particolare, madre-figlio), l'obiettivo che mi sono prefissata è stato quello di suggerire un approccio in grado di indagare sulle questioni etiche che il test in oggetto fa emergere, un approccio che si avvale della genitorialità come categoria etica. Di esso ho reso conto nel quarto capitolo ove ho analizzato il concetto di genitorialità nel suo senso morale, attraverso il ricorso a due suoi attributi ricorrenti nelle analisi fenomenologiche di questa esperienza: quello di responsabilità e quello di disponibilità ad accogliere il figlio che si riceve in dono in modo incondizionato. Cercare di comprendere a fondo quale sia il significato di genitorialità risulta assai importante, in quanto il ricorso alla diagnosi prenatale, nella consapevolezza delle sue eventuali conseguenze in termini di scelta abortiva, quando non vi siano particolari condizioni che lo rendano giustificabile, pare essere rivelativo di una *parental attitude* alquanto problematica. Gli attributi della responsabilità e dell'amore incondizionato vengono certamente provocati dalle nuove biotecnologie in ambito riproduttivo e in esse trovano il loro banco di prova. Un'attenta analisi degli stessi, ha permesso di ricavare tre criteri etico-normativi utili alla valutazione dell'agire parentale nelle scelte di inizio vita. Tali criteri sono stati indicati nella garanzia di una promessa di vita per il concepito, nell'impegno a vivere il potere derivante dall'asimmetria di relazione fra genitori e figlio in termini di servizio e nella ricerca della piena realizzazione di quest'ultimo.

Alla luce di questi criteri, è stato possibile suggerire alcune indicazioni etico-normative per la gestione del NIPT nella pratica clinica. La consapevolezza del peso morale di scelte che possono derivare da un risultato positivo dello stesso, ha orientato verso l'indicazione di un test mediamente allargato, condotto per fini strettamente medici e rivolto solamente a donne appartenenti a categorie a rischio, per effettuare il quale si richieda la sottoscrizione di un modulo di consenso informato in cui sia possibile anche segnalare le specifiche informazioni di cui, eventualmente, non si vuole venire a conoscenza. Il ricorso al NIPT, proprio per l'ambivalenza insita anche in esso, come nelle

altre tecnologie di diagnosi prenatale, pare infatti giustificato e compatibile con i criteri sopra enunciati solamente per il bene del concepito o in una situazione di conflitto sufficientemente qualificata. E sulla base degli stessi criteri, può certamente essere compresa la scelta di una donna o di una coppia di non sottoporsi al test, senza che questa sia considerata una scelta irresponsabile.

Concludendo, il percorso qui proposto mi pare possa far luce al contempo sulle grandi potenzialità, ma anche sui rischi del ricorso al NIPT, e nel suggerire di utilizzare quale categoria di riferimento per una corretta valutazione etica dell'agire parentale quella della genitorialità può, forse, aiutare a far interagire le diverse prospettive morali e antropologiche favorendo la soluzione di problematiche tanto complesse.

## BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA

### DOCUMENTI NORMATIVI, RAPPORTI, PARERI E LINEE-GUIDA

Gli indirizzi URL riportati indicano dove si possono reperire i file pdf dei documenti citati.

Essi sono stati tutti controllati un'ultima volta il 29 gennaio 2017.

ACOG COMMITTEE ON GENETICS, *Opinion no. 545: Noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy*, December 2012,  
[https://public.health.oregon.gov/DiseasesConditions/GeneticConditions/Documents/ACOGNIP\\_TCommitteeOpinion.pdf](https://public.health.oregon.gov/DiseasesConditions/GeneticConditions/Documents/ACOGNIP_TCommitteeOpinion.pdf)

AGE.NA.S., *Diagnosi prenatale ed ecografia in gravidanza. Linee guida nazionali di riferimento - Anno 2013*,  
[http://www.ostetrichep.it/public/myhtml/materialeScientDidatt/Diagnosi\\_Ecogr.pdf](http://www.ostetrichep.it/public/myhtml/materialeScientDidatt/Diagnosi_Ecogr.pdf)

CeDAP, *Analisi dell'evento nascita - Anno 2013*, ottobre 2015,  
[http://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_2431\\_allegato.pdf](http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2431_allegato.pdf)

CEDAW, *Convenzione sull'eliminazione di ogni forma di discriminazione contro le donne*, 1979,  
[http://www.pariopportunita.gov.it/images/CEDAW\\_CONVENZIONE\\_10\\_05\\_2013.pdf](http://www.pariopportunita.gov.it/images/CEDAW_CONVENZIONE_10_05_2013.pdf)

CNB/CNBBSV, *Test genetici di suscettibilità e medicina personalizzata*, 15 luglio 2010,  
[http://www.difesa.it/SMD\\_/approfondimenti/Documents/1\\_corso\\_GA/CEDAW\\_CONVENZIONI.pdf](http://www.difesa.it/SMD_/approfondimenti/Documents/1_corso_GA/CEDAW_CONVENZIONI.pdf)

COUNCIL OF EUROPE, *Recommendations R(92)3 of the Committee of Ministers to Member States on Genetic Testing and Screening for Health Care Purposes*, 10 February 1992,  
<https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&InstranetImage=573883&SecMode=1&DocId=601492&Usage=2>

EASAC/FEAM, *Direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes in the European Union*, July 2012,  
[http://www.easac.eu/fileadmin/Reports/EASAC\\_Genetic\\_Testing\\_Web\\_complete.pdf](http://www.easac.eu/fileadmin/Reports/EASAC_Genetic_Testing_Web_complete.pdf)

HEALTH COUNCIL OF THE NETHERLANDS, *Screening: between hope and hype*, The Hague: Health Council of the Netherlands, publication no. 2008/05E, 1 April 2008,  
[https://www.gezondheidsraad.nl/sites/default/files/200805E\\_0.pdf](https://www.gezondheidsraad.nl/sites/default/files/200805E_0.pdf)

ISTAT, *Indicatori demografici. Stime per l'anno 2015*, 19 febbraio 2016,  
[http://www.istat.it/it/files/2016/02/Indicatori-demografici\\_2015.pdf](http://www.istat.it/it/files/2016/02/Indicatori-demografici_2015.pdf)

ISTAT, *Rapporto annuale 2016. La situazione del Paese*, 20 maggio 2016,  
<http://www.istat.it/it/files/2016/05/Ra2016.pdf>

ISTAT, *Rapporto Natalità e fecondità della popolazione residente – Anno 2014*, 27 novembre 2015, [http://www.istat.it/it/files/2015/11/Natalit%C3%A0\\_fecondita\\_2014.pdf?title](http://www.istat.it/it/files/2015/11/Natalit%C3%A0_fecondita_2014.pdf?title)

MINISTERO DELLA SALUTE – CONSIGLIO SUPERIORE DI SANITÀ, *Linee guida. Screening prenatale non invasivo basato sul DNA (Non-Invasive Prenatal Testing - NIPT)*, maggio 2015, [http://www.salute.gov.it/imgs/C\\_17\\_pubblicazioni\\_2381\\_allegato.pdf](http://www.salute.gov.it/imgs/C_17_pubblicazioni_2381_allegato.pdf)

NATIONAL SCREENING COMMITTEE, *NHS Fetal anomaly screening programme (FASP)*, June 2015, [https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment\\_data/file/456654/FASP\\_programme\\_handbook\\_August\\_2015.pdf](https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/456654/FASP_programme_handbook_August_2015.pdf)

PHG FOUNDATION, *Cell-free fetal nucleic acids for non-invasive prenatal diagnosis. Report of the UK expert working group*, January 2009, <http://www.phgfoundation.org/file/5059/>

PHG FOUNDATION, *Ethical, legal and social issues arising from cell-free fetal DNA technologies*, Appendix III to the Report *Cell-free fetal nucleic acids for non-invasive prenatal diagnosis*, January 2009, <http://www.phgfoundation.org/file/7674/>

SISTEMA NAZIONALE PER LE LINEE GUIDA, *Linee guida. Gravidanza fisiologica. Aggiornamento 2011*, [http://www.snlg-iss.it/cms/files/LG\\_Gravidanza.pdf](http://www.snlg-iss.it/cms/files/LG_Gravidanza.pdf)

THE PRESIDENT’S COUNCIL ON BIOETHICS, *Beyond therapy. Biotechnology and the pursuit of happiness*, Washington, DC, October 2003, <https://bioethicsarchive.georgetown.edu/pcbe/reports/beyondtherapy/fulldoc.html>

THE PRESIDENT’S COUNCIL ON BIOETHICS, *Reproduction and Responsibility: The Regulation of New Biotechnologies*, Washington, DC, March 2004, <https://bioethicsarchive.georgetown.edu/pcbe/reports/reproductionandresponsibility/fulldoc.html>

WHO, *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services*, Ginevra 15-16 Dicembre 1997, <http://www.who.int/genomics/publications/en/ethicalguidelines1998.pdf>

## LIBRI E ARTICOLI

ABBÀ G. (1996), *Quale impostazione per la filosofia morale? Ricerche di filosofia morale - 1*, LAS, Roma

AKOLEKAR R., BETA J., PICCIARELLI G., OGILVIE C., D’ANTONIO F. (2014), *Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: a systematic review and meta-analysis*, in “Ultrasound in Obstetrics and Gynecology”, 45(1), 16-26

- ALBERRY M. *et al.* (2007), *Free fetal DNA in maternal plasma in anaembryonic pregnancies: Confirmation that the origin is the trophoblast*, in “Prenatal Diagnosis”, 27(5), 415-418
- ALLYSE M. *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges*, in “International Journal of Women’s Health”, 7, 113-126
- ALLYSE M., SAYRES L.C., GOODSPEED C.A., CHO M.K. (2014), *Attitudes Towards Non-Invasive Prenatal Testing for Aneuploidy Among US Adults of Reproductive Age*, in “Journal of Perinatology”, 34(6), 429-434
- ALONSO J. (2013), *Opinion on a new and Challenging Tool in Prenatal Counseling: Non invasive Prenatal Testing by Fetal Cell-Free DNA in Maternal Blood*, in “Journal of Health and Medical Informatics”, 4(4), 1-5
- ANDORNO R. (2004), *The right not to know: an autonomy based approach*, in “Journal of Medical Ethics”, 30(5), 435-440
- ANGELINI G. (2006<sup>4</sup>), *Il figlio. Una benedizione, un compito*, Vita e Pensiero, Milano
- AUTIERO A. (1990), *Tecnica genetica e etica della responsabilità*, in “Global Bioethics”, 3(10), 51-59
- AUTIERO A. (1997), *Criteri etici di orientamento nella diagnosi prenatale*, in BENCIOLINI P., VIAFORA C. (a cura di), *Etica e ostetricia. Diagnosi prenatale*, CIC Edizioni Internazionali, Roma, 63-71
- AUTIERO A. (1998), *La difficile tensione tra pre-dizione e pre-venzione selettiva. Orientamenti etico-teologici*, in BENCIOLINI P., VIAFORA C. (a cura di), *Etica e ostetricia. Il triplo test*, CIC Edizioni Internazionali, Roma, 67-76
- BABKINA N., GRAHAM J.M. (2014), *New genetic testing in prenatal diagnosis*, in “Seminars in Fetal and Neonatal Medicine”, 19(3), 214-219
- BACCHINI F. (2002), *Il diritto di non esistere*, McGraw-Hill, Milano
- BAIRD P.A., ANDERSON T.W., NEWCOMBE H.B., LOWRY R.B. (1988), *Genetic Disorders in Children and Young Adults: A Population Study*, in “American Journal of Human Genetics”, 42(5), 677-693
- BEAUCHAMP T., CHILDRESS J. (1979, 1983<sup>2</sup>, 1989<sup>3</sup>, 1994<sup>4</sup>, 2001<sup>5</sup>), *Principles of Biomedical Ethics*, Oxford University Press, Oxford; tr. it. della IV ed. di A. Buonazia, *Principi di etica biomedica*, Le Lettere, Firenze (1999<sup>4</sup>)
- BEAUDET A.L. (2011), *Progress toward Noninvasive Prenatal Diagnosis*, in “Clinical Chemistry”, 57(6), 802-804
- BENN P.A., CHAPMAN A.R. (2010), *Ethical challenges in providing noninvasive prenatal diagnosis*, in “Current Opinion in Obstetrics and Gynecology”, 22(2), 128-134

- BERTI E. *et al.*, *Persona e personalismo*, Fondazione Lanza – Gregoriana Libreria Editrice, Noventa Padovana
- BEVILACQUA E. *et al.* (2015), *Performance of screening for aneuploidies by cell-free DNA analysis of maternal blood in twin pregnancies*, in “Ultrasound in Obstetrics and Gynecology”, 45(1), 61-66
- BIANCHI D.W. (2012), *From prenatal genomic diagnosis to fetal personalized medicine: progress and challenges*, in “Nature medicine” 18(7), 1041-1051
- BIANCHI D.W. *et al.* (2012), *Genome-Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing*, in “Obstetrics and Gynecology”, 119(5), 890-901
- BOMPIANI A. (1999), *Genetica e medicina prenatale. Aspetti clinici, bioetici e giuridici*, Edizioni Scientifiche Italiane, Napoli-Roma-Milano
- BORRY P. (2010), *Where are you going, where have you been: A recent history of the direct-to-consumer genetic testing market*, in “Journal of Community Genetics”, 1(3), 101-106
- BORRY P. (2011), *Preconceptional genetic carrier testing and the commercial offer directly-to-consumers*, in “Human Reproduction”, 26(5), 972-977
- BORRY P., HOWARD H.C., SÉNÉCAL K., AVARD D. (2009), *Direct-to-consumer genome scanning services. Also for children?*, in “Nature Reviews Genetics”, 10(1)
- BORRY P., SÉNÉCAL K., KNOPPERS B.M. (2016), *Do It Yourself Newborn Screening*, in “JAMA Pediatrics”, 170(6), 523-524
- BOTTI C. (2000), *Bioetica ed etica delle donne. Relazioni, affetti e potere*, Zadig, Milano
- BOTTI C. (2011), *Il pensiero femminista e la riflessione filosofica sulla morale*, in “Rivista di Filosofia”, 1, CII, 47-76
- BUCHANAN A., BROCK D., DANIELS N., WIKLER D. (2000), *From chance to choice. Genetics and justice*, Cambridge University Press, Cambridge
- CAFFARRA C. (1984), *Aspetti etici della diagnosi prenatale*, in “Medicina e Morale”, 4, 449-457
- CAGNAZZO G., D’ADDARIO V. (eds.) (1989), *The fetus as a patient ’88: proceedings of the 4th International Symposium ‘The fetus as a patient’*, in “Excerpta Medica”, Elsevier Science Publishers BV, Amsterdam, 95-102
- CAHILL H.A. (2001), *Male appropriation and medicalization of childbirth: an historical analysis*, in “Journal of Advanced Nursing”, 33(3), 334-342
- CANICK J.A., PALOMAKI G.E., KLOZA E.M., LAMBERT-MESSERLIAN G.M., HADDOW J.E. (2013), *The impact of maternal plasma DNA fetal fraction on next generation sequencing tests for common fetal aneuploidies*, in “Prenatal Diagnosis”, 33(7), 667-674

- CARROLL J.C., BROWN J.B., REID A.J., PUGH P. (2000), *Women's experience of maternal serum screening*, in "Canadian Family Physician", 46, 614-620
- CASALONE C. (1999), *Medicina, macchine e uomini. La malattia al crocevia delle interpretazioni*, Gregorian University Press – Morcelliana, Roma-Brescia
- CATTORINI P. (2006<sup>3</sup>), *Bioetica. Metodo ed elementi di base per affrontare problemi clinici*, Masson, Milano
- CHAN K.C. et al. (2006), *Hypermethylated RASSF1A in Maternal Plasma: A Universal Fetal DNA Marker that Improves the Reliability of Noninvasive Prenatal Diagnosis*, in "Clinical Chemistry", 52(12), 2211-2218
- CHIODI M. (2005), *Modelli teorici in bioetica*, FrancoAngeli, Milano
- CHIODI M. (2006), *Etica della vita. Le sfide della pratica e le questioni teoriche*, Glossa, Milano
- CHIU R.W. et al. (2008), *Non-invasive prenatal diagnosis of fetal chromosomal aneuploidy by massively parallel genomic sequencing of DNA in maternal plasma*, in "Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America", 105(51), 20458-20463
- CHIU R.W. et al. (2011), *Non-invasive prenatal assessment of trisomy 21 by multiplexed maternal plasma DNA sequencing: large scale validity study*, in "British Medical Journal", 342, c7401
- CHOWN B. (1954), *Anaemia from bleeding of the fetus into the mother's circulation*, in "Lancet", 2, 1213-1215
- CODIGNOLA M.M. (2006), *Produrre uomini. La rivoluzione delle tecnologie riproduttive*, in BUCELLI A. (a cura di), *Produrre uomini. Procreazione assistita: un'indagine multidisciplinare*, Firenze University Press, Firenze, 13-45
- CONSIGLIO DEI DIRITTI GENETICI (2005), *La frontiera dell'invisibile. Nutraceutical, nanobiotecnologie, test genetici (1° Congresso Internazionale)*, Baldini Castoldi Dalai, Milano
- DALEY R., HILL M., CHITTY L.S. (2014), *Non-invasive prenatal diagnosis: progress and potential*, in "Archives of Disease in Childhood Fetal and Neonatal Edition", 99(5), F426-F430
- DAVIS J. (2008), *Selecting potential children and unconditional parental love*, in "Bioethics", 22(5), 258-268
- DE JONG A. (1998), *Normative determinants of genetic screening and testing*, Ponsen en Looijen BV, Wageningen
- DE JONG A. (2013), *Prenatal screening à la carte? Ethical reflection on the scope of testing for foetal anomalies*, Ridderprint BV, Ridderkerk, the Netherlands

- DE JONG A., DE WERT G. (2015), *Prenatal Screening: An Ethical Agenda for the Near Future*, in "Bioethics", 29(1), 46-55
- DE JONG A., DONDORP W., DE DIE-SMULDERS C., FRINTS S., DE WERT G. (2010), *Non-invasive prenatal testing: ethical issue explored*, in "European Journal of Human Genetics", 18(3), 272-277
- DE JONG A., DONDORP W., FRINTS S., DE DIE-SMULDERS C., DE WERT G. (2011), *Advances in prenatal screening: the ethical dimension*, in "Nature Reviews Genetics", 12, 657-663
- DE JONG A., MAYA I., VAN LITH J.M. (2015), *Prenatal Screening: Current Practice, New Developments, Ethical Challenges*, in "Bioethics", 29(1), 1-8
- DEANS Z., CLARKE A.J., NEWSON A.J. (2015), *For your interest? The ethical acceptability of using non-invasive prenatal testing to test 'purely for information'*, in "Bioethics", 29(1), 19-25
- DEANS Z., NEWSON A.J. (2011), *Should Non-Invasiveness Change Informed Consent Procedures for Prenatal Diagnosis?*, in "Health Care Analysis", 19(2), 122-132
- DEANS Z., NEWSON A.J. (2012), *Ethical considerations for choosing between possible models for using NIPD for aneuploidy detection*, in "Journal of Medical Ethics", 38(10), 614-618
- DELL'ORO R. (2004), *La tecnologia genetica: tra promessa terapeutica e responsabilità morale*, in PISU S., CASTELLO G., CAOCCI G. (a cura di), *Scienza e coscienza. Questioni cruciali per la bioetica*, Cusl, Milano, 121-134
- DONDORP W. *et al.* (2015), *Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening*, in "European Journal of Human Genetics", 23(11), 1438-1450
- DONDORP W., DE WERT G. (2013), *The 'thousand-dollar genome': an ethical exploration*, in "European Journal of Human Genetics", 21(Suppl.1), S6-S26
- DRISCOLL D.A., SUSAN J. (2009), *Screening for fetal aneuploidy and neural tube defects*, in "Genetics in Medicine", 11(11), 818-821
- DUDEN B. (1993), *Disembodying Women: Perspectives on Pregnancy and the Unborn*, Harvard University Press, Cambridge, MA
- DUNCAN R.E., FODDY B., DELATYCKI M.B. (2006), *Refusing to provide a prenatal test: can it ever be ethical?*, in "British Medical Journal", 333(7577), 1066-1068
- DWORKIN R. (1977), *Taking Rights Seriously*, Harvard University Press, Cambridge; tr. it. parziale di F. Oriana, *I diritti presi sul serio*, Il Mulino, Bologna 1982
- DWORKIN R. (1993), *Life's Dominion*, Cambridge University Press, Cambridge; tr. it. di C. Bagnoli, *Il dominio della vita. Aborto, eutanasia, e libertà individuale*, Edizioni di comunità, Milano (1994)

- EIBEN B., GLAUBITZ R. (2005), *First-trimester Screening: An Overview*, in “Journal of Histochemistry and Cytochemistry”, 53(3), 281-283
- EIDE B.L. (1997), “The Least a Parent can Do”: Prenatal Genetic Testing and the Welcome of Our Children, in “*Ethics and Medicine: An International Journal of Bioethics*”, 13(3), 59-66
- ELIAS S., ANNAS G.J. (1994), *Generic Consent for Genetic Screening*, in “New England Journal of Medicine”, 330(22), 1611-1613
- FAN H.C. *et al.* (2008), *Noninvasive diagnosis of fetal aneuploidy by shotgun sequencing DNA from maternal blood*, in “Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America”, 105(42), 16266-16271
- FAN H.C. *et al.* (2012), *Non-invasive prenatal measurement of the fetal genome*, in “Nature”, 487, 320-324.
- FAN H.C., BLUMENFELD Y.J., CHITKARA U., HUDGINS L., QUAKE S.R. (2010), *Analysis of the size distributions of fetal and maternal cell-free DNA by paired-end sequencing*, in “*Clinical Chemistry*”, 56(8), 1279-1286
- FARRELL R.M., AGATISA P.K., MERCER M.B., COLERIDGE M.B. (2015), *Online direct-to-consumer messages about non-invasive prenatal genetic testing*, in “Reproductive Biomedicine and Society Online”, 1(2), 88-97
- FARRELL R.M., AGATISA P.K., MERCER M.B., SMITH M.B., PHILIPSON E. (2015), *Balancing Risks: The Core of Women’s Decisions About Noninvasive Prenatal Testing*, in “American Journal of Bioethics. Empirical Bioethics”, 6(1), 42-53
- FEINBERG J. (1980), *The Child’s Right to an Open Future*, in AIKEN W., LAFOLLETTE H. (eds.), *Whose Child? Children’s Rights, Parental Authority and the State*, Rowman and Littlefield, Totowa, New Jersey, 124-153
- FENTON E. (2006), *Liberal Eugenics and Human Nature: Against Habermas*, in “Hastings Center Report”, 36(6), 35-42
- FERRANTE A., BOCCUZZO G., FACCHIN P. (2004), *La diagnosi prenatale: un approfondimento partendo dalla realtà del Veneto*, in BONARINI F., ONGARO F., VIAFORA C. (a cura di), *Sessualità e riproduzione: tutto sotto controllo? Concepimento e gravidanza in contesti di bassa natalità*, FrancoAngeli, Milano, 145-165
- FIDDLER M. (2014), *Fetal Cell Based Prenatal Diagnosis: Perspectives on the Present and Future*, in “Journal of Clinical Medicine”, 3(3), 972-985
- GALLETTI M. (2004), *Essere persona e avere diritto alla vita: analisi di alcuni argomenti in bioetica*, in “Bioetica e Società”, II(2), 17-27
- GALLETTI M. (2011), *I test genetici. Diritti, doveri e ‘ignoranza genetica’*, in “Bioetica e Società”, II, 1-2, 79-88

- GALLETTI M. (2012), *Diritto al caso. Ignoranza, contingenza e scelte genetiche*, in “Notizie di Politeia”, 108, 9-20
- GAMBINO G. (2003), *Diagnosi prenatale. Scienza, etica e diritto a confronto*, Edizioni Scientifiche Italiane, Napoli-Roma
- GAUCHET M. (2010), *Il figlio del desiderio. Una rivoluzione antropologica*, Vita e Pensiero, Milano
- GHISLENI M. *et al.* (2007), *Predizione e incertezza. La diffusione dei test genetici nella pratica clinica. Atti del convegno*, Insetto a “Bioetica. Rivista interdisciplinare”, 15(1)
- GIARDINO D. *et al.* (2016), *Survey of medical genetic services in Italy: year 2011*, in “BMC Health Service Research”, 16(96), 1-10
- GIL M.M., AKOLEKAR R., QUEZADA M.S., BREGANT B., NICOLAIDES K.H. (2014), *Analysis of Cell-Free DNA in Maternal Blood in Screening for Aneuploidies: Meta-Analysis*, in “Fetal Diagnosis and Therapy”, 35(3), 156-173
- GLOVER J. (2006), *Choosing children. Genes, Disability, and Design*, Oxford University Press, Oxford
- GOLBERG J.D. (1997), *Fetal Cells in Maternal Circulation: Progress in Analysis of a Rare Event*, in “*American Journal of Human Genetics*”, 61(4), 806-809
- GREEN R.M. (2007), *Babies by Design. The Ethics of Genetic Choice*, Yale University Press, New Haven
- GYSELAERS W. *et al.* (2015), *What are the recommended clinical assessment and screening tests during pregnancy? Good Clinical Practice (GCP)*, Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE), Brussels
- GYSELAERS W. *et al.* (2016), *New technologies to reduce medicalization of prenatal care: a contradiction with realistic perspectives*, in “Expert Review of Medical Devices”, 13(8), 697-699
- HABERMAS J. (2001 e 2002), *Die Zukunft der menschlichen Natur. Auf dem Weg zu einer liberalen Eugenik?*, Suhrkamp Verlag, Frankfurt am main; tr. it. di L. Ceppa, *Il futuro della natura umana. I rischi di una genetica liberale*, Einaudi, Torino (2002 e 2010)
- HAKER H. (2006), *Reproductive Autonomy in Light of Responsible Parenthood*, in “Harvard Divinity Bulletin”, 34(1), 44-52
- HAKER H. (2008), *On the Limits of Liberal Bioethics*, in M. DUEWELL, C. REHMANN-SUTTER, D. MIETH (eds.), *The Contingent Nature of Life. Bioethics and the Limits of Human Existence*, Springer, Berlin *et al.*, 191-208
- HAKER H. (2011), *Hauptsache gesund? Ethische Fragen der Pränatalund Präimplantationsdiagnostik*, Kösel Verlag, München

- HAKER H. (2014), *Reproductive Rights and Reproductive Technologies. An Ethical Perspective*, in WIDDOWS H. et al. (eds.), *Routledge Handbook of Global Ethics*, Routledge, Oxon, 340-353
- HAMADA H., ARINAMI T., KUBO T., HAMAGUCHI H., IWASAKI H. (1993), *Fetal nucleated cells in maternal blood: frequency and relationship to gestational age*, in "Human Genetics", 91(5), 427-432
- HARDISTY E.E., VORA N.L. (2014), *Advances in genetic prenatal diagnosis and screening*, in "Current Opinion in Pediatrics", 26(6), 634-638
- HARRIS J. (1975), *Prenatal Diagnosis and Selective Abortion*, Harvard University Press, Cambridge, MA.; tr. it. di G. Modiano, *Diagnosi prenatale e aborto selettivo*, Einaudi, Torino (1978)
- HARRIS J. (1992), *Wonderwoman and Superman: The Ethics of Human Biotechnology*, Oxford University Press, Oxford; tr. it. di R. Rini, *Wonderwoman e Superman. Manipolazione genetica e futuro dell'uomo*, Baldini e Castoldi, Milano (1997)
- HARRIS J. (1998), *Clones, Genes and Immortality. Ethics and the Genetic Revolution*, Oxford University Press, Oxford
- HARRIS J. (2005), *No sex selection please, we're British*, in "Journal of Medical Ethics", 31, 286-288
- HARRIS J., KEYWOOD K. (2001), *Ignorance, Information and Autonomy*, in "Theoretical medicine", 22(5), 415-436
- HENN W. (2000), *Consumerism in prenatal diagnosis: a challenge for ethical guidelines*, in "Journal of Medical Ethics", 26, 444-446
- HEWISON J. (2015), *Psychological Aspects of Individualized Choice and Reproductive Autonomy in Prenatal Screening*, in "Bioethics", 29(1), 9-18
- HEYD D. (2003), *Male or female, we will create them. The ethics of sex selection for non-medical reasons*, in "Ethical Perspectives", 10(3-4), 204-214
- HILDT E. (2002), *Autonomy and freedom of choice in prenatal genetic diagnosis*, in "Medicine, Health Care and Philosophy", 5(1), 65-71
- HILL M., FISHER J., CHITTY L.S., MORRIS S. (2012), *Women's and health professionals' preferences for prenatal tests for Down syndrome: a discrete choice experiment to contrast noninvasive prenatal diagnosis with current invasive tests*, in "Genetics in Medicine", 14(11), 905-913
- HUANG X. et al. (2014), *Noninvasive prenatal testing of trisomies 21 and 18 by massively parallel sequencing of maternal plasma DNA in twin pregnancies*, in "Prenatal Diagnosis", 34(4), 335-340

- HUNT L.M., DE VOOGD K., CASTAÑEDA H. (2005), *The routine and the traumatic in prenatal genetic diagnosis: does clinical information inform patient decision-making?*, in “Patient Education and Counseling”, 56(3), 302-312
- HUTCHESON F. (2004 ), *An Inquiry Concerning Moral Good and Evil* (1725), Wolfgang Leidhold, Liberty Fund, Indianapolis
- JAQUES A.M., BELL R., WATSON L., HALLIDAY J.L. (2004), *People who influence women’s decisions and preferred sources of information about prenatal testing for birth defects*, in “Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology”, 44(3), 233-238
- JHA P. *et al.* (2011), *Trends in selective abortions of girls in India: analysis of nationally representative birth histories from 1990 to 2005 and census data from 1991 to 2011*, in “Lancet”, 377(9781), 1921-1928
- JOICHEMSEN H. (1992), *Medical Genetics: Its Presuppositions, Possibilities and Problems*, in “Ethics and Medicine”, 8(2), 18-31
- JOHANSON R., NEWBURN M., MACFARLANE A. (2002), *Has the medicalisation of childbirth gone too far?*, in “British Medical Journal”, 324(7342), 892-895
- JONAS H. (1969, 1974), *Philosophical Essays: From Ancient Creed to Technological Man*, Prentice-Hall, Englewood Cliffs; tr. it. di A. Dal Lago, *Dalla fede antica all’uomo tecnologico. Saggi filosofici*, Il Mulino, Bologna (1991)
- JONAS H. (1979), *Das Prinzip Verantwortung*, Insel Verlag, Frankfurt am Main; tr. it. di P.P. Portinaro, *Il principio responsabilità. Un’etica per la civiltà tecnologica*, Einaudi, Torino (2009<sup>4</sup>)
- JONAS H. (1985), *Technik, Medizin und Ethik. Zur Praxis des Prinzips, Verantwortung*, Insel Verlag, Frankfurt am Main; tr. it. di P. Becchi, *Tecnica, medicina ed etica. Prassi del principio responsabilità*, Einaudi, Torino (1997)
- KAGAN K.O., WRIGHT D., NICOLAIDES K.H. (2015), *First-trimester contingent screening for trisomies 21, 18 and 13 by fetal nuchal translucency and ductus venosus flow and maternal blood cell-free DNA testing*, in “Ultrasound in Obstetrics and Gynecology”, 45(1), 42-47
- KAMPOWSKI S.M. (2010), *Una libertà più grande: la biotecnologia, l’amore e il destino umano. Un dialogo con Hans Jonas e Jürgen Habermas*, Cantagalli, Siena
- KASS L. (2002), *Life, Liberty and the Defense of Dignity. The Challenge for Bioethics*, Encounter Books, San Francisco; tr. it. di S. Colombo, *La sfida della bioetica. La vita, la libertà e la difesa della dignità umana*, Lindau, Torino (2007)
- KATZ ROTHMAN B. (1985), *The Products of Conception: The Social Context of Reproductive Choices*, in “Journal of Medical Ethics”, 11(4), 188-193
- KATZ ROTHMAN B. (1993), *The Tentative Pregnancy: Then and Now*, in “Fetal Diagnosis and Therapy”, 8(Suppl.1), 60-63

- KATZ ROTHMAN B. (2016), *Yes. yes but*, in “Journal of Medical Ethics”, 0, 1, 188-189
- KELLY S.E. (2009), *Choosing not to choose: reproductive responses of parents of children with genetic conditions or impairments*, in “Sociology of Health and Illness”, 31(1), 81-97
- KITTAY E.F. (2000), *Relationality, Personhood, and Peter Singer on the Fate of Severely Impaired Infants*, in “Newsletter on Philosophy and Medicine”, 253-256
- KUHSE H. (1987), *The Sanctity-Of-Life Doctrine in Medicine. A Critique*, Clarendon, Oxford
- KUKLA R. (2005), *Mass Hysteria: Medicine, Culture, and Mothers' Bodies*, Rowman and Littlefield, Lanham, MD
- LADRIÈRE J. (1997), *L'éthique dans l'univers de la rationalité*, Fides-Artel, Bruxelles-Montréal; tr. it. a cura di M. Minelli, *L'etica nell'universo della razionalità*, Vita e pensiero, Milano (1999)
- LIPPMAN A. (1991), *Prenatal Genetic Testing and Screening: Constructing Needs and Reinforcing Iniquities*, in “American Journal of Law and Medicine”, 17(1-2), 15-50
- LO Y.M. *et al.* (1997), *Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum*, in “Lancet”, 350(9076), 485-487
- LO Y.M. *et al.* (2010), *Maternal Plasma DNA Sequencing Reveals the Genome-Wide Genetic and Mutational Profile of the Fetus*, in “Science Translational Medicine”, 2(61), 61ra91
- LÖWY I. (2014), *How genetics came to the unborn: 1960-2000*, in “Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences”, 47, 154-162
- LÖWY I. (2014), *Prenatal diagnosis: The irresistible rise of the 'visible fetus'*, in “Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences”, 47, 290-299
- MACINTYRE A. (1988), *Whose Justice? Which Rationality?*, University of Notre Dame Press, Notre Dame; tr. it. a cura di C. Calabi, *Giustizia e razionalità*, Anabasi, Milano (1995)
- MACINTYRE A. (1990), *Three Rival Versions of Moral Enquiry: Encyclopaedia, Genealogy, and Tradition*, University of Notre Dame Press, Notre Dame; tr. it. di A. Bocchese – M. D'Avenia, *Enciclopedia, Genealogia e Tradizione. Tre versioni rivali di ricerca morale*, Massimo, Milano (1993)
- MACINTYRE M.N. (1972), *Professional responsibility in genetic evaluation*, in “Birth Defects. Original Article Series”, 8(4), 31-35
- MALEK J. (2013), *Use or refuse reproductive genetic technologies: which would a 'good parent' do?*, in “Bioethics”, 27(2), 59-64
- MALONE F.D. *et al.* (2005), *First-Trimester or Second-Trimester Screening, or Both, for Down's Syndrome*, in “New England Journal of Medicine”, 353(19), 2001-2011

- MARITAIN J. (1947), *La personne et le bien commun*, Desclée, De Brouwer et Cie, Paris; tr. it. di L. Mazzolani, *La persona e il bene comune*, Morcelliana, Brescia (1963)
- MCDUGALL R. (2007), *Parental virtue: a new way of thinking about the morality of reproductive actions*, in "Bioethics", 21(4), 181-190
- MILL J.S. (1859), *On Liberty*, in ID., *Utilitarianism, On Liberty and Considerations on Representative Government*, Everyman, London, 177; tr. it. di S. Magistretti, *Saggio sulla libertà*, Il Saggiatore, Milano (2014)
- MILLS C. (2011), *Future of Reproduction. Bioethics and Biopolitics*, Springer, New York
- MINEAR M.A., ALESSI S., ALLYSE M., MICHIE M., CHANDRASEKHARAN S. (2015), *Noninvasive Prenatal Genetic Testing: Current and Emerging Ethical, Legal, and Social Issues*, in "Annual Review of Genomics and Human Genetics", 16, 369-398
- MINELLI M. (1999), *Prefazione*, in LADRIÈRE J., *L'etica nell'universo della razionalità*, Vita e pensiero, Milano (1999), IX-XXVI
- MOAZAM F. (2004), *Feminist discourse on sex screening and selective abortion of female fetuses*, in "Bioethics", 18(3), 205-220
- MONETI CODIGNOLA M. (2008), *L'enigma della maternità. Etica e ontologia della riproduzione*, Carocci, Roma
- MORDACCI R. (2004), *Etica ed eugenetica 'liberale'*, in "Humanitas", 59(4), 717-724
- MORDACCI R. (2010<sup>2</sup>), *Una introduzione alle teorie morali. Confronto con la bioetica*, Feltrinelli, Milano
- MORI M. (2012), *Introduzione alla bioetica. Dodici temi per capire e discutere*, Espress Edizioni, Torino
- MOUNIER E. (1935), *Révolution personaliste et communautaire*, Paris, Aubier; tr. it. a cura di L. Lovisetti Fuà, *Rivoluzione personalista e comunitaria*, Edizioni di Comunità (1955)
- MOZERSKY J. (2015), *Hoping Someday Never Comes: Deferring Ethical Thinking About Noninvasive Prenatal Testing*, in "American Journal of Bioethics. Empirical Bioethics", 6(1), 31-41
- MOZZANEGA B. (1997), *Il ginecologo e la diagnosi prenatale: la realtà, i rischi e le prospettive*, in BENCIO LINI P., VIAFORA C. (a cura di), *Etica e ostetricia. Diagnosi prenatale*, CIC Edizioni Internazionali, Roma, 39-48
- MULLIN A. (2005), *Reconceiving Pregnancy and Childcare: Ethics, Experience, and Reproductive Labor*, Cambridge University Press, New York
- MUNTHE C. (2015), *A New Ethical Landscape of Prenatal Testing: Individualizing Choice to serve Autonomy and Promote Public Health: A Radical Proposal*, in "Bioethics", 29(1), 36-45

- MURRAY T. (1996), *The Worth of a Child*, University of California Press, Berkeley-Los Angeles-Londra
- MURRAY T. (2002), *What Are Families for? Getting to an Ethics of Reproductive Technology*, in “Hasting Center Report”, 32(3), 41-45
- NEDELSKY J. (1989), *Reconceiving Autonomy: Sources, Thoughts and Possibilities*, in “Yale Journal of Law and Feminism”, 1(1), 7-36
- NORIEGA J. (2007), *Generare e agire medico*, in NORIEGA J. – DI PIETRO M.L. (a cura di), *Fecondità nell’infertilità*, Lateran University Press, 127-138
- NOZICK R. (1974), *Anarchy, State and Utopia*, Basic Books, New York
- O’NEILL O. (2002), *Autonomy and Trust in Bioethics*, Cambridge University Press, Cambridge
- OSBORNE C.M. *et al.* (2013), *Discordant non invasive prenatal testing results in a patient subsequently diagnosed with metastatic disease*, in “Prenatal Diagnosis”, 33(6), 609-611
- OST D. (1984), *The ‘right’ not to know*, in “Journal of Medicine and Philosophy”, 9(3), 301-312
- PALAZZANI L. (1996), *Il concetto di persona tra bioetica e diritto*, Giappichelli, Torino
- PALMER J. (2009), *The placental body in 4D: Everyday practices of non-diagnostic sonography*, in “Feminist Review”, 93, 64-80
- PALOMAKI G.E. *et al.* (2011), *DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: An international clinical validation study*, in “Genetics in Medicine”, 13(11), 913-920
- PARENS E., ASCH A. (2003), *Disability Rights Critique of Prenatal Genetic Testing: Reflections and Recommendations*, in “Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews”, 9(1), 40-47
- PARKER M. (2010), *An ordinary chance of a desirable existence*, in ARCHARD D., BENATAR D. (eds.), *Procreation and Parenthood. The Ethics of Bearing and Rearing Children*, Oxford University Press, Oxford, 57-77
- PAVAN A. (a cura di) (2008), *Enciclopedia della persona nel XX secolo*, Edizioni Scientifiche Italiane, Napoli-Roma
- PENNISI S. (2012), *Consulenza e test genetici nella pratica clinica. Aspetti etici, giuridici e sociali*, Il poligrafo, Padova
- PENNISI S. (2012), *Diagnosi prenatale e consulenza genetica*, in MORDACCI R. – LOI M. (a cura di), *Etica e genetica. Storia, concetti, pratiche*, Mondadori, Milano-Torino, 189-211
- PERTL B., BIANCHI D.W. (2001), *Fetal DNA in maternal plasma: Emerging clinical applications*, in “Obstetrics and Gynecology”, 98(3), 483-490

- PETCHESKY R.P. (1987), *Fetal images: The power of visual culture in the politics of reproduction*, in "Feminist Studies" 13(2), 263-292
- POLLO S. (2003), *Scegliere chi nasce. L'etica della riproduzione umana fra libertà e responsabilità*, Guerini e Associati, Milano
- POON L.L., LEUNG T.N., LAU T.K., LO Y.M. (2000), *Presence of Fetal RNA in Maternal Plasma*, in "Clinical Chemistry", 46(11), 1832-1834
- POSSENTI V. (1994), *Bioetica e persona in prospettiva filosofica*, in VIAFORA C. (a cura di) (1994), *La bioetica alla ricerca della persona negli stati di confine*, Fondazione Lanza – Gregoriana Libreria Editrice, Noventa Padovana, 77-96
- PRESS N., BROWNER C.H. (1994), *Collective Silences, Collective Fictions: How Prenatal Diagnostic Testing Became Part of Routine Prenatal Care*, in ROTHENBERG K.H., THOMSON E.J. (eds.), *Women and Prenatal Testing: Facing the Challenges of Genetic Technology*, Ohio State University Press, Columbus, OH, 201-218
- PRESS N., BROWNER C.H. (1995), *Risk, Autonomy, and Responsibility: Informed Consent for Prenatal Testing*, in "Hastings Center Report", 25(3), S9-S12
- PURDY L. (1996), *Reproducing Persons: Issues in Feminist Bioethics*, Cornell University Press, Ithaca
- PURDY L. (2006), *Women's reproductive autonomy: medicalisation and beyond*, in "Journal of Medical Ethics", 32, 287-291
- RAWLS J. (1971), *A Theory of Justice*, Harvard University Press, Cambridge; tr. it. di U. Santini, *Una teoria della giustizia*, Feltrinelli, Milano (1982)
- RAWLS J. (2001), *Justice as Fairness. A Restatement*, Harvard University Press, Cambridge; tr. it. di G. Rigamonti, *Giustizia come equità. Una riformulazione*, Feltrinelli, Milano (2002)
- REICHLIN M. (2008), *Etica della vita. Nuovi paradigmi morali*, Mondadori, Milano
- REICHLIN M. (2013), *L'utilitarismo*, Il Mulino, Bologna
- REICHLIN M. (2015), *Inizio della vita, fine della vita e teorie dell'identità umana*, in VIAFORA C., GAIANI A. (a cura di), *A lezione di bioetica. Temi e strumenti*, 2<sup>a</sup> ed. FrancoAngeli, Milano, 203-217
- RIJNDERS R.J., VAN DER SCHOTT C.E., BOSSERS B., DE VROEDE M., CHRISTIAENS G. (2001), *Fetal sex determination from maternal plasma in pregnancies at risk for congenital adrenal hyperplasia*, in "Obstetrics and Gynecology", 98(3), 374-378
- ROBERTSON J. (1994), *Children of Choice: Freedom and the New Reproduction Technologies*, Princeton University Press, Princeton

- ROBERTSON J. (1996), *Genetic Selection of Offspring Characteristics*, in “Boston University Law Review”, 76(3), 301-361
- ROBERTSON J. (2003), *Procreative liberty in the era of genomics*, in “American Journal of Law and Medicine”, 29(4), 439-487
- RUDDICK W. (2000), *Ways to Limit Prenatal Testing*, in PARENS E., ASCH A. (eds.), *Prenatal Testing and Disability Rights*, Georgetown University Press, Washington, DC, 95-107
- SANDEL M. (2007), *The Case Against Perfection. Ethics in the Age of Genetic Engineering*, Belknap, Harvard University Press, Cambridge; tr. it. di S. Galli, *Contro la perfezione. L'etica nell'età dell'ingegneria genetica*, Vita e pensiero, Milano
- SAVULESCU J. (2001), *Procreative beneficence: why we should select the best children*, in “Bioethics”, 15(5-6), 413-426
- SAVULESCU J. (2007), *Beneficenza procreativa e disabilità: il dovere di avere il bambino con le migliori possibilità di vita*, in “Bioetica. Rivista interdisciplinare”, 15(Suppl.1), 56-64
- SAVULESCU J. (2007), *In defense of procreative beneficence*, in “Journal of Medical Ethics”, 33(5), 284-288
- SAVULESCU J., KAHANE G. (2009), *The moral obligation to create children with the best chance of the best life*, in “Bioethics”, 23(5), 274-290
- SAXTON M. (1998), *Disability rights and selective abortion*, in SOLINGER R. (ed.), *Abortion wars: a half century of struggle, 1950-2000*, University of California Press, Berkeley, CA, 374-394
- SCHMITZ D., NETZER C., HENN W. (2009), *An offer you can't refuse? Ethical implications of non-invasive prenatal diagnosis*, in “Nature Reviews Genetics”, 10(8), 515
- SCHÖNE-SEIFERT B. (2006), *Hubris or Responsibility? Ethical Issues in Reproductive Selection*, in DELTAS C., KALOKAIRINO E.M., ROGGE S. (eds.), *Progress in Science and the Danger of Hubris. Genetics, Transplantation and Stem-Cell Research*, Waxmann Verlag, Münster, 79-90
- SCHOTSMANS P. (1999), *Personalism in Medical Ethics*, in “Ethical Perspectives”, 6(1), 10-19
- SCOTT R. (2007), *Choosing Between Possible Lives. Law and Ethics of Prenatal and Preimplantation Genetic Diagnosis*, Hart Publishing, Oxford and Portland, Oregon
- SEAVILLEKLEIN V. (2009), *Challenging the rhetoric of choice in prenatal screening*, in “Bioethics”, 23(1), 68-77
- SGRECCIA E. (1986), *Bioetica. Manuale per medici e biologi*, Vita e pensiero, Milano
- SGRECCIA E. (2003), *Presentazione*, in GAMBINO G., *Diagnosi prenatale. Scienza, etica e diritto a confronto*, Edizioni Scientifiche Italiane, Napoli-Roma, 7-9

- SHAKESPEARE T. (1999), *'Losing the plot?' Medical and activist discourses of contemporary genetics and disability*, in "Sociology of Health and Illness", 21(5), 669-688
- SHERWIN S. (1998), *The Politics of Women's Health: Exploring Agency and Autonomy*, Temple University Press, Philadelphia
- SHILS E. (1968), *The sanctity of life*, in LABBY D.H. (ed.), *Life or death: ethics and opinion*, University of Washington Press, Seattle-London, 2-38
- SIERAWSKA A.K. (2015), *Prenatal diagnosis: do prospective parents have the right not to know?*, in "Medicine, Health, Care and Philosophy", 18(2), 279-286
- SIMPSON J.L., ELIAS S. (1993), *Isolating fetal cells from maternal blood*, in "Journal of the American Medical Association", 270, 2357-2361
- SINGER P. (1994), *Rethinking Life and Death*, Text Publishing Co., Melbourne; tr. it. di S. Rini, *Ripensare la vita. La vecchia morale non serve più*, Il Saggiatore, Milano (2000)
- SKIRTON H. (2015), *Direct to consumer testing in reproductive contexts – should health professionals be concerned?*, in "Life Sciences, Society and Policy", 11(1), 1-9
- SPARROW R. (2007), *Procreative Beneficence, Obligations and Eugenics*, in "Genomics, Society and Policy", 3(3), 43-59
- SPENCER K., SPENCER C.E., POWER M., DAWSON C., NICOLAIDES K.H. (2003), *Screening for chromosomal abnormalities in the first trimester using ultrasound and maternal serum biochemistry in a one-stop clinic: a review of three years prospective experience*, in "BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology", 110(3), 281-286
- STAPLETON H., KIRKHAM M., THOMAS G. (2002), *Qualitative study of evidence based leaflets in maternity care*, in "British Medical Journal", 324(7338), 639-643
- STEINBOCK B. (2007), *Prenatal testing for adult-onset conditions: cui bono?*, in "Reproductive BioMedicine Online", 15(Suppl.2), 38-42
- STOLL K., HALL W.A. (2013), *Attitudes and Preferences of Young Women With Low and High Fear of Childbirth*, in "Qualitative Health Research", 23(11), 1495-1505
- TABOR A., ALFIREVIC Z. (2010), *Update on Procedure-Related Risks for Prenatal Diagnosis Techniques*, in "Fetal Diagnosis and Therapy", 27, 1-7
- TEN HAVE H. (1994), *The hyperreality of clinical genetics: A unitary theory and hermeneutics*, in "Theoretical medicine", 15(2), 113-131
- TEN HAVE H. (1997), *Living with the Future: Genetic Information and Human Existence*, in CHADWICK R., LEVITT M., SHICKLE D. (eds.), *The right to know and the right not to know*, Aldershot, Avebury, 87-95
- THOMSON J.J. (1971), *A Defense of Abortion*, in "Philosophy and Public Affairs", 1, 47-66

- TONG R. (1989), *Feminist Thought. A Comprehensive Introduction*, Westview Press, Boulder
- TONG R. (2002), *Genetic screening: should parents seek to perfect their children genetically?*, in DICKENSON D.L., *Ethical Issues in Maternal-Fetal Medicine*, Cambridge University Press, Cambridge, 87-100
- TONG R. (2002), *Redesigning Ourselves, Engineering our Children: Knowing When to Stop*, Relazione tenuta al *The Rock Ethics Institute*, Pennsylvania (USA), 11 Novembre
- TONG R. (2013), *Ethical Concerns about Genetic Testing and Screening*, in “North Carolina Medical Journal”, 74(6), 522-525
- TUROLDO F. (2008), *Sui test genetici in fase prenatale*, in VIGNA C., ZANARDO S. (a cura di), *Etica di frontiera. Nuove forme del bene e del male*, Vita e Pensiero, Milano, 325-334
- TUROLDO F. (2012), *Test genetici, responsabilità e generazioni future*, in MORDACCI R. – LOI M. (a cura di), *Etica e genetica. Storia, concetti, pratiche*, Mondadori, Milano-Torino, 212-226
- TUROLDO F. (2013), *Diritto al figlio e diritti del figlio*, in “L’arco di Giano”, (78), 27-33
- VALADIER P. (2003), *Dignità della persona e diritti dell’uomo*, in PAVAN A. (a cura di), *Dire persona. Luoghi critici e saggi di applicazione di un’idea*, Il Mulino, Bologna, 399-416
- VAN DE HEUVEL A. et al. (2010), *Will the introduction of non-invasive prenatal diagnostic testing erode informed choices? An experimental study of health care professionals*, in “Patient Education and Counseling”, 78(1), 24-28
- VANLAERE L., GASTMANS C. (2007), *L’etica della cura: un approccio personalista*, in VIAFORA C., ZANOTTI R., FURLAN E., *L’etica della cura. Tra sentimenti e ragioni*, FrancoAngeli, Milano
- VANSTONE M., KING C., DE VRIJER B., NISKER J. (2014), *Non-Invasive Prenatal Testing: Ethics and Policy Considerations*, in “Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada”, 36(6), 515-526
- VIAFORA C. (1993), *La prospettiva personalistica in bioetica per risignificare le parole della vita*, in ID. (a cura di), *Centri di bioetica in Italia. Orientamenti a confronto*, Fondazione Lanza – Gregoriana Libreria Editrice, 323-355
- VIAFORA C. (1997), *Diagnosi prenatale: il controllo della qualità?*, in BENCIOLINI P., VIAFORA C. (a cura di), *Etica e ostetricia. Diagnosi prenatale*, CIC Edizioni Internazionali, Roma, 9-16
- VIAFORA C. (2003), *Dire persona in bioetica*, in PAVAN A. (a cura di), *Dire persona. Luoghi critici e saggi di applicazione di un’idea*, Il Mulino, Bologna, 147-173
- VIAFORA C. (2006), *Introduzione alla bioetica*, FrancoAngeli, Milano
- VIAFORA C. (2015<sup>2</sup>), *L’argomentazione bioetica: una proposta basata sul rispetto per la dignità umana*, in VIAFORA C., GAIANI A. (a cura di), *A lezione di bioetica. Temi e strumenti*, FrancoAngeli, Milano, 61-105

- VIAFORA C. (a cura di) (1994), *La bioetica alla ricerca della persona negli stati di confine*, Fondazione Lanza – Gregoriana Libreria Editrice, Noventa Padovana
- VIAFORA C., GAIANI A. (a cura di) (2015<sup>2</sup>), *A lezione di bioetica. Temi e strumenti*, FrancoAngeli, Milano
- VICINI A. (2013), *Nuove frontiere della procreazione umana. Prospettive etiche*, in “L’arco di Giano”, (78), 35-46
- WALKNOWSKA J., CONTE F.A., GRUMBACH M.M. (1969), *Practical and theoretical implications of fetal-maternal lymphocyte transfer*, in “Lancet”, 293, 1119-1122
- WELLESLEY D. et al. (2012), *Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe*, in “European Journal of Human Genetics”, 20(5), 521-526
- WENDELL S. (1996), *The rejected body: Feminist Philosophical Reflections on Disability*, Routledge, New York
- WIESEMANN C. (2006), *Relational ethics and the moral status of the embryo*, in C. DELTAS, E. KALOKAIRINO, S. ROGGE (eds.), *Progress in science and the danger of hybridis. Genetics, transplantation, stem cell research*, Waxmann, Münster, 117-126
- WIESEMANN C. (2006), *Von der Verantwortung ein Kind zu bekommen. Eine Ethik der Elternschaft*, C.H.Beck Verlag, München
- WIESEMANN C. (2007), *Der Embryo und die Ethik der Elternschaft. Eine Antwort auf Anton Leist*, in “Zeitschrift für evangelische Ethik”, 51, 58-64
- WIESEMANN C. (2007), *Fortpflanzungsmedizin und die ethik der elternschaft*, in “Journal Für Reproduktionsmedizin Und Endokrinologie”, 4(3), 189-193
- WIESEMANN C. (2015), *Natalität und die ethik von elternschaft und familie*, in “Zeitschrift Für Praktische Philosophie”, 2(2), 213-236
- WILKINSON S. (2008), *Sexism, sex selection and ‘family balancing’*, in “Medical Law Review”, 16(3), 369-389
- WOOPEN C. (2001), *Ethische Fragestellungen in der Pränataldiagnostik*, in “Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie”, 50(9/10), 695-703
- WOOPEN C. (2002), *Fortpflanzung zwischen Natürlichkeit und Künstlichkeit. Zur ethischen und anthropologischen Bedeutung individueller Anfangsbedingungen*, in “Reproduktionsmedizin”, 18(5), 233-240
- WRIGHT C.F., BURTON H. (2009), *The use of cell-free fetal nucleic acids in maternal blood for non-invasive prenatal diagnosis*, in “Human Reproduction Update”, 15(1), 139-151

WRIGHT C.F., CHITTY L.S. (2009), *Cell-free fetal DNA and RNA in maternal blood: implications for safer antenatal testing*, in "British Medical Journal", 339, b2451

YUHAS D. (2013), *Sequenziare il genoma del feto*, in "Le Scienze", 533

ZATTI P. (1998), *Considerazioni sul profilo giuridico delle pratiche attinenti alla diagnosi prenatale*, in BENCIOLETTI P., VIAFORA C. (a cura di), *Etica e ostetricia. Il triplo test*, CIC Edizioni Internazionali, Roma, 93-98

## SITOGRAFIA

Tutti gli URL dei siti sono stati ricontrollati un'ultima volta il 29 gennaio 2017. Ove possibile, è stata indicata, dopo il titolo, anche la data di creazione o di ultima modifica.

AHMED S., JAFRI H., RASHID Y., MASON G., EHSAN Y., AHMED M., *Attitudes towards non- invasive prenatal diagnosis among obstetricians in Pakistan: a developing, Islamic country*, in "Prenatal Diagnosis", 20 January 2017, <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/pd.5008/epdf>

BRAKE E., MILLUM J., *Parenthood and Procreation*, August 2016, in "The Stanford Encyclopedia of Philosophy", Fall 2016 Edition, E.N. Zalta (ed.), forthcoming, <http://plato.stanford.edu/archives/fall2016/entries/parenthood/>

CENTRO NAZIONALE MALATTIE RARE, *Malformazioni congenite e difetti del tubo neurale*, 12 gennaio 2015, <http://www.iss.it/cnmr/index.php?lang=1&id=2474&tipo=77>

DALLAPICCOLA B., *Censimento delle Strutture di Genetica Medica in Italia, anno 2007*, [http://www.operapadrepio.it/contenuti/ricerca/pdf/relazione\\_dallapiccola.pdf](http://www.operapadrepio.it/contenuti/ricerca/pdf/relazione_dallapiccola.pdf)

DRIVER J., *The History of Utilitarianism*, September 2014, in "The Stanford Encyclopedia of Philosophy", Winter 2014 Edition, E.N. Zalta (ed.), <http://seop.illc.uva.nl/entries/utilitarianism-history/>

DUDEN B., *Così le donne hanno perduto la maternità*, in "IlGiornale.it", 20 febbraio 2007: <http://www.ilgiornale.it/news/barbara-duden-cos-donne-hanno-perduto-maternit.html>

DUDEN B., *Sotto controllo*. Intervista di Anna Maria Crispino, <http://www.multiversoweb.it/rivista/n-07-corpo/sotto-controllo-878/>

Haidar H., Dupras C., Ravitsky V. (2016), *Non-Invasive Prenatal Testing: Review of Ethical, Legal and Social Implications*, in "BioéthiqueOnline", 5(6), <http://bioethiqueonline.ca/5/6>

KATZ ROTHMAN B (2015), *Preface*, in SAMERSKI S., *The Decision Trap. Genetic Education and Its Social Consequences*, Imprint Academic, Exeter, <https://drive.google.com/file/d/0B5cvFH0n3yAuOE9veC1udXdPc2c/view>

- KATZ ROTHMAN B. (2014), *Review al libro di GAMMELTOFT T.M., Haunting Images: A Cultural Account of Selective Reproduction in Vietnam*, University of California Press, Berkeley, <https://drive.google.com/file/d/0B5cvFH0n3yAueTh4ZWsxZDM2aWc/view>
- KUKLA R., WAYNE K., *Pregnancy, Birth, and Medicine*, October 2016, in “The Stanford Encyclopedia of Philosophy”, Winter 2016 Edition, E.N. Zalta (ed.), forthcoming, <http://plato.stanford.edu/entries/ethics-pregnancy/>
- MARON D.F., *Virtual Doctor Visits Gaining Steam in ‘Geneticist Deserts’*, in “Scientific American”, 21 April 2014, <https://www.scientificamerican.com/article/virtual-doctor-visits-gaining-steam/>
- NATALIE S., *Feminist Perspectives on Autonomy*, in “The Stanford Encyclopedia of Philosophy”, Fall 2015 Edition, E.N. Zalta (ed.), <http://plato.stanford.edu/entries/feminism-autonomy/#RelAut>
- PETRONE F., *Screening prenatali non invasivi delle cromosomopatie*, [http://digilander.libero.it/ecografia/screening\\_info.htm](http://digilander.libero.it/ecografia/screening_info.htm)
- RUDDICK W. (1988), *Parenthood: Three Concepts and a Principle*, in HOULGATE L.D. (ed.), *Family Values: Issues in Ethics, Society and the Family*, Belmont, Wadsworth, <http://www.nyu.edu/gsas/dept/philo/faculty/ruddick/papers/parenthood.html>
- SANDER-STAUDT M., *Care Ethics*, in “Internet Encyclopedia of Philosophy”, <http://www.iep.utm.edu/care-eth/#SH3d>
- SANITÀ24, *Test non invasivi in gravidanza (Nipt) in volo verso i 2 miliardi di dollari*, in “Il Sole 24 Ore”, 20 gennaio 2017, <http://www.sanita24.ilsole24ore.com/art/notizie-flash/2017-01-20/test-non-invasivi-gravidanza-nipt-volo-i-2-miliardi-dollari--173623.php?uuid=AEpDqaE>
- THOMAS D.W., BENGTTSSON J.O., *Personalism*, December 2013, in “The Stanford Encyclopedia of Philosophy”, Summer 2016 Edition, E.N. Zalta (ed.), <http://plato.stanford.edu/archives/sum2016/entries/personalism/>
- VIAFORA C. (1994), *I ‘principi etici di base’*, in LEONE S., PRIVITERA S., *Dizionario di bioetica*, ISB, Acireale, 10 maggio 2010, <http://www.webethics.net/principidellabioetica>

## RINGRAZIAMENTI

Il presente lavoro di ricerca è stato reso possibile anche grazie all'aiuto, al sostegno e ai consigli di diverse persone che in questi tre anni hanno accompagnato il mio cammino.

Intendo qui, innanzitutto, ricordare e ringraziare il mio supervisore, prof. Viafora, e il prof. Kurt Bayertz, che ha svolto lo stesso ruolo durante il mio soggiorno di 6 mesi presso il Kolleg-Forschergruppe "Normenbegründung in Medizinethik und Biopolitik" di Münster (Germania). Oltre che nei riguardi di quest'ultimo, la mia più viva gratitudine va a tutto il gruppo di ricerca di Münster che ha seguito l'avanzamento di questo lavoro in Germania con vivo interesse e amicizia, dandomi anche validi consigli e sollevando critiche costruttive che sono state di sprone per rielaborare alcune riflessioni e rendere più rigorosa l'argomentazione, così come a Ruth Langer, anima del centro di ricerca, che ha provveduto a ogni mia necessità.

Un immenso grazie desidero rivolgerlo al prof. Antonio Autiero, cui devo la possibilità del mio soggiorno all'estero come vincitrice del concorso DAAD, per i preziosi suggerimenti che mi ha dato in fase di applicazione e per i contatti che mi ha fornito in Germania, come anche per la sua grande disponibilità a discutere come me l'ultima parte del mio progetto di ricerca.

Esprimo gratitudine anche verso i professori Maurizio Chiodi e Roberto Dall'Oro, e le professoressa Barbara Katz Rothman, Hille Hacker, Laura Purdy, Rosemarie Tong, Claudia Wiesemann, per la sollecitudine con cui hanno sempre risposto ai miei quesiti. Un grazie ai professori Simone Pollo e Massimo Reichlin, valutatori esterni di questa tesi, le cui osservazioni hanno permesso di sistemare al meglio questa tesi.

Ringrazio il prof. Fabrizio Turollo, che con sincera amicizia ha seguito passo passo il mio percorso di dottorato, credendo in me e incoraggiandomi nei momenti di difficoltà e di sconforto, come anche per le tante volte in cui ha chiarito i miei dubbi su diverse questioni che mi sono trovata ad affrontare.

E, non da ultimo, il mio grazie va alla mia famiglia e ai tantissimi amici che mi hanno supportata e sopportata nella fatica di questo cammino, di studio e di vita, permettendomi di arrivare fino a dove sono arrivata. I nomi di tutti sono custoditi, uno a uno, dentro di me, come coautori di questo lavoro che, diversamente, non sarebbe mai stato possibile.