

# *Sviluppo delle bio-tecno-scienze genetiche e cittadinanza*

MONICA TORALDO DI FRANCIA

## 1. Premessa

In questo mio intervento, dopo aver chiarito a quali fonti faccio riferimento quando uso i termini “vulnerabilità”, “discriminazione” e “stigmatizzazione” nel contesto della genetica umana, prenderò in considerazione due aspetti del rapporto fra sviluppo delle bio-tecno-scienze genetiche e cittadini, che, se non gestiti correttamente, possono portare a preoccupanti derive.

## 2. “Vulnerabilità”, “discriminazione” e “stigmatizzazione”

Fra i principi etici della bioetica e del biodiritto alla base della Comunità europea, la Dichiarazione di Barcellona (1998) elenca, accanto ai principi di autonomia, dignità, integrità, anche il principio di vulnerabilità; un principio che esprime principalmente due idee: l’idea più generale della finitezza e della fragilità della vita (umana e non), sempre a rischio di essere umiliata, ferita, danneggiata, soppressa; l’idea della speciale protezione e cura dovuta a quanti si trovano, momentaneamente o stabilmente, in situazioni di particolare vulnerabilità<sup>1</sup>.

Per quanto ci riguarda, queste situazioni si possono riscontrare, e si riscontrano, sia nel contesto della ricerca biomedica che della clinica. Un’area particolarmente sensibile, sotto questo aspetto, è senz’altro quella delle informazioni derivanti dai test genetici, dove è sempre presente il rischio che, al di là delle affermazioni di principio<sup>2</sup>, si

---

<sup>1</sup> “Barcelona Declaration”, in J.D. Rendtorff, P. Kemp, *Basic Ethical Principles in European Bioethics and Biolaw*, Copenhagen, Center of Ethics and Law, 2000.

<sup>2</sup> Ad esempio, 1) Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine (Oviedo, 1997), nota anche come Convenzione di Oviedo, Art. 11: “Any form of discrimination against a person on grounds of his or her genetic heritage is prohibited”. Consultabile al sito <<https://www.coe.int/en/web/conventions/full-list/-/conventions/treaty/164.2>> 10 gennaio 2020; 2) Carta dei diritti fondamentali dell’Unione europea (Nizza, 2000), Art. 21, Non discriminazione: co. 1: “È vietata qualsiasi forma di discriminazione fondata, in particolare, sul sesso, la razza, il colore della pelle o l’origine etnica o sociale, le caratteristiche genetiche, la lingua, la religione o le convinzioni personali, le opinioni politiche o di qualsiasi altra natura, l’appartenenza ad una minoranza nazionale, il patrimonio, la nascita, gli handicap,



possano manifestare comportamenti discriminatori e/o stigmatizzanti sulla base di valutazioni relative al profilo genetico di un individuo, o di uno specifico gruppo, ed episodi di selezione assicurativa, lavorativa, scolastica, ecc. Come ricorda l'*Explanatory Report* dell'Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes (Strasburgo, 2008)<sup>3</sup>, i due concetti, “discriminazione” e “stigmatizzazione”, vanno tenuti ben distinti: il concetto di discriminazione si riferisce, infatti, a un diverso trattamento delle persone, non giustificato da buone ragioni, che impatta sull'eguaglianza di opportunità e che riguarda il godimento delle libertà e dei diritti fondamentali; il concetto di stigmatizzazione, invece, non necessariamente è rilevante per l'esercizio del diritto individuale, ma si riferisce piuttosto al modo in cui un individuo, o un gruppo, è percepito sulla base di alcuni caratteri che gli vengono attribuiti e si manifesta poi nelle parole, o negli atti, che lo etichettano negativamente sulla base di tali caratteristiche, vere o presunte che siano.

### 3. La mancanza di un dibattito pubblico “informato”

Nell'Unione europea i rapporti fra scienza e cittadini, pur variando notevolmente da paese a paese, sono stati in molti casi segnati da incomprensioni e/o diffidenza; in particolare nel settore delle scienze biomediche i progressi nell'ambito della genetica umana, nell'epoca c.d. “postgenomica” e delle nuove piattaforme tecnologiche per il sequenziamento<sup>4</sup>, hanno avuto un'accelerazione tale da lasciare poco spazio al pensiero riflessivo sulle loro ricadute etiche, economiche, sociali e culturali; se da un lato si è

---

l'età o le tendenze sessuali”; Consultabile al sito <<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A12012P%2FTXT>> 10 gennaio 2020; 3) Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes (Strasburgo, 2008), Art. 4 Non-discrimination and non-stigmatisation, co. 1: “Any form of discrimination against a person, either as an individual or as a member of a group on grounds of his or her genetic heritage is prohibited”. Consultabile al sito <<https://www.coe.int/en/web/conventions/full-list/-/conventions/treaty/203>> 10 gennaio 2020.

<sup>3</sup> Gli Additional Protocols, come la stessa Convenzione di Oviedo, sono sempre corredati dall'*Explanatory Report*.

<sup>4</sup> “Mentre in passato era possibile analizzare solo singoli segmenti del DNA, le nuove tecniche consentono di decriptare l'intero esoma (Whole Exome Sequencing, WES), ovvero l'insieme degli esoni, circa l'1% del genoma, corrispondente al DNA trascritto in RNA maturo, o anche l'intero genoma (Whole Genome Sequencing, WGS), comprensivo delle sequenze codificanti e non codificanti di una persona. Tutto ciò può avvenire con tempi e costi 100.000 volte più bassi rispetto a quelli necessari nel 2000, quando è stata resa pubblica la prima sequenza del genoma umano”. Tratto da CNB, “Gestione degli ‘incidental findings’ nelle indagini genomiche con le nuove piattaforme tecnologiche”, 17 marzo 2016, p. 6, consultabile al sito <<http://bioetica.governo.it/it/documenti/pareri-e-risposte/>> 10 gennaio 2020.



avvertita spesso la mancanza di una “buona” comunicazione scientifica da parte degli “addetti ai lavori”, dall’altro gli sforzi istituzionali per un’educazione pubblica capace di confrontarsi con questi progressi e con le loro ripercussioni pratiche sono stati, in molti casi, del tutto carenti.

Nella stessa Convenzione di Oviedo il problema era stato evidenziato, tanto che già nel Preambolo veniva sottolineata “the importance of promoting a public debate on the questions posed by the application of biology and medicine and the responses to be given theret”, per poi dedicare il capitolo X alla necessaria presa in carico di tale compito da parte degli Stati firmatari:

Parties to this Convention shall see to it that the fundamental questions raised by the developments of biology and medicine are the subject of appropriate public discussion in the light, in particular, of relevant medical, social, economic, ethical and legal implications, and that their possible application is made the subject of appropriate consultation.

E ancora, nell’Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes si raccomandava (art. 4) alle istituzioni pubbliche dei paesi aderenti alla Convenzione di prendere misure atte a prevenire fenomeni di stigmatizzazione di persone, o gruppi, sulla base delle loro caratteristiche genetiche e di promuovere campagne informative – indirizzate al largo pubblico e da includere anche nei *curricula* scolastici – circa i caratteri del genoma umano e gli avanzamenti delle conoscenze in questo campo<sup>5</sup>.

Ma, nonostante i ripetuti appelli a incoraggiare lo sviluppo di un dibattito pubblico il più largo possibile per assicurare una corretta informazione dei cittadini e la tutela della loro salute e diritti fondamentali, la questione di come incrementare la conoscenza sociale su questi temi è sempre aperta.

Preoccupa che, a livello di senso comune e di stereotipi linguistici, si sia ancora lontani dalla consapevolezza del cambiamento epistemologico che negli ultimi anni ha rivoluzionato i paradigmi di riferimento della genetica umana. Come riporta un recente documento del Comitato Nazionale per la Bioetica (CNB), oggi si riconosce che:

---

<sup>5</sup> Cfr. Additional Protocol e *Explanatory Report*, cit.



tra il genotipo e il fenotipo si interpongono numerosi prodotti, che condividono il suffisso ‘omico’, correntemente utilizzato per indicare un ampio numero di discipline, o di derivati biomolecolari (compreso il trascrittoma, il proteoma, il metaboloma) che identificano diverse espressioni funzionali dei geni. Questi prodotti non sono statici, ma si modificano significativamente durante la vita, in maniera diversa nei diversi organi e apparati. Il loro insieme definisce l’‘integroma’, il parametro idealmente più appropriato per descrivere il profilo genomico e post-genomico individuale<sup>6</sup>.

In altri termini, si è consumato un deciso distacco dall’idea che una persona possa essere definita unicamente in base alla sequenza genomica ereditata al momento del concepimento e, segnatamente, dalla vecchia concezione del determinismo genetico, a favore invece di una concezione che ritiene essere i continui cambiamenti sopra menzionati “in larga misura dipendenti dall’esposoma individuale, cioè dagli stili di vita e dall’ambiente nel quale ci sviluppiamo, cresciamo e viviamo”<sup>7</sup>.

L’ignoranza da parte del largo pubblico circa il mutamento di paradigma della genetica umana è resa poi ancor più preoccupante dalla crescente proliferazione sul mercato della salute dell’offerta di test genetici direttamente ai cittadini-consumatori (i c.d. Direct to Consumer Genetic Testing, o DCT), al di fuori della prescrizione medica e senza un’adeguata consulenza genetica: test di cui il più delle volte non è accertata la validità analitica, né, tantomeno, quella clinica. Basti pensare ai molti siti web che, avvalendosi delle nuove piattaforme tecnologiche, stanno proponendo analisi a basso costo della costituzione genetica individuale, con la promessa illusoria di fornire informazioni di ogni tipo (susceptibilità per tutte le malattie comuni, attitudini e talenti individuali, dieta personalizzata, indicazioni sul partner più compatibile in base al confronto dei profili del DNA, ecc.). Grazie a una pubblicità ingannevole, questo genere di offerte non fa che rafforzare la c.d. mistica del DNA, con possibili conseguenze negative per gli ignari “consumatori” non solo sul piano medico, ma anche in relazione all’insicurezza della *privacy*, alla costituzione di grandi banche dati non autorizzate, ecc<sup>8</sup>.

---

<sup>6</sup> CNB, “Gestione degli ‘incidental findings’”, cit., p. 5.

<sup>7</sup> *Ibidem*, p.5.

<sup>8</sup> Si veda CNB-CNBB (Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita), “Test genetici di susceptibilità e medicina personalizzata”, 15 luglio 2010, consultabile al sito <<http://bioetica.governo.it/it/documenti/pareri-e-risposte/>> 10 gennaio 2020.



#### 4. Una nuova forma di cittadinanza: la “cittadinanza biologica”

Il problema di come implementare l’educazione scientifica dell’opinione pubblica in generale è, come ho ricordato, sentito in molti paesi dell’Unione; nondimeno, secondo alcuni studiosi di biopolitica di orientamento foucaultiano<sup>9</sup>, oggi si dovrebbe prestare attenzione anche a una diversa realtà, che riguarda invece i malati e i loro familiari, ma anche ormai chi si percepisce geneticamente a rischio di contrarre nel corso della vita una patologia complessa sulla base di particolari suscettibilità, rilevate grazie a “test genetici predittivi”, e di stime probabilistiche<sup>10</sup>. Starebbe infatti consolidandosi, in contrasto con una più generale ignoranza, una nuova forma di competenza scientifica da parte di cittadini politicamente attivi, unitisi in comunità virtuali, che, lungi dal considerare le informazioni acquisite sulla propria costituzione genetica indici di un cieco destino, si impegnano nella pianificazione di strategie di vita volte a ottimizzare la salute possibile e la qualità di vita propria e dei propri cari. Si tratta di un fenomeno particolarmente diffuso, da alcuni anni, nei paesi dell’area angloamericana, ma che, grazie alla rete, si sta rapidamente espandendo anche in altri paesi.

Riprendendo la nota definizione sociologica ed evolutiva di cittadinanza proposta da Thomas Marshall (*Citizenship and Social Class*, 1950)<sup>11</sup>, Nikolas Rose e Carlos Novas, ad esempio, ritengono che l’evoluzione dei rapporti tra scienza, diritti individuali e democrazia abbia dato origine a una nuova forma di cittadinanza: la c.d. “cittadinanza biologica” (“biological citizenship”), legata alle caratteristiche vitali dei soggetti umani, che si distingue, rispetto alle forme tradizionali, per la fuoriuscita dalla dimensione meramente nazionale<sup>12</sup>. Secondo questa prospettiva, protagonisti delle nuove pratiche di

---

<sup>9</sup> In particolare, Nikolas Rose, Carlos Novas, Paul Rabinow. Cfr. N. Rose, P. Rabinow, “Thoughts on a Concept of Biopower Today”, 2003, consultabile al sito <<http://ayp.unia.es/dmdocuments/umbrales15.pdf>> 10 gennaio 2020.

<sup>10</sup> Mentre i “test presintomatici” accertano se una persona ha ereditato o meno un gene-malattia prima che diventi clinicamente evidente, il che può avvenire anche molti anni dopo (malattie genetiche a esordio tardivo), i “test predittivi”, che misurano la suscettibilità o la resistenza di una persona nei confronti di una malattia complessa e comune diversa da quella media della popolazione generale, hanno, ad oggi, un basso valore predittivo, trattandosi di malattie multifattoriali che dipendono dall’interazione tra i geni e l’ambiente.

<sup>11</sup> Nella definizione di “cittadinanza” proposta da Thomas Marshall, due sono gli aspetti rilevanti: la piena appartenenza a una comunità e la condivisione di uno *status* politico-giuridico caratterizzato dall’effettivo godimento di un insieme di diritti civili, politici e sociali e dai corrispettivi doveri.

<sup>12</sup> N. Rose, C. Novas “Biological citizenship”, in J. Stephen (a cura di), *Global Assemblages: Technology, Politics, and Ethics as Anthropological Problems*, Oxford, Blackwell Publishing, 2004, pp. 439-463.



cittadinanza sono dei soggetti intenzionati ad acquisire più conoscenze possibili sulla propria condizione di salute, o su quella dei propri cari, come pure sulle proprie suscettibilità e predisposizioni genetiche, e sui modi di gestirle al meglio. Mettendo in comune le proprie esperienze, sofferenze, bisogni, paure, i cittadini-pazienti (sintomatici e asintomatici) e i loro familiari si organizzano, attraverso la rete, in “comunità biosociali” (“biosocial communities”), con il duplice scopo di fornire sostegno interno ai propri membri e, al contempo, presentare nel dibattito politico-istituzionale un’entità in grado di far valere la propria voce. Queste collettività non solo promuovono campagne a favore della ricerca medico scientifica e dell’equo accesso ai servizi socio-sanitari, ma reclamano anche il proprio diritto a partecipare alla definizione degli obiettivi della ricerca biomedica e al governo delle biobanche, instaurando nuove forme di rapporto con le autorità scientifiche e con le imprese farmaceutiche. In altri termini, stando sempre a questa interpretazione, starebbe nascendo una nuova forma diretta e proficua di alleanza tra le rappresentanze dei malati, attuali e potenziali (i c.d. “malati virtuali” o “unpatients”), e quanti sono in grado di accelerare il processo di sviluppo di nuove terapie e trattamenti avvicinando i traguardi della medicina predittiva di precisione (“precision medicine”) capace di “apprezzare direttamente la variabilità individuale nel rapporto fra struttura genetica, fattori ambientali, stile di vita, storia biografica dell’individuo”<sup>13</sup>.

L’espandersi della presenza e incisività di queste comunità virtuali, pur presentando molti aspetti positivi – non ultimo la disponibilità a investire nella ricerca biomedica, a donare i propri campioni biologici e a partecipare alle sperimentazioni cliniche – induce anche a riflettere su alcuni loro possibili aspetti critici, spesso sottovalutati. Le perplessità riguardano i seguenti pericoli, che qui elencherò schematicamente:

*i)* il pericolo che alcune malattie c.d. “ultra rare” non trovino rappresentanza e che, di conseguenza, siano trascurate dalle campagne di raccolta fondi e dalla ricerca;

*i.i)* il pericolo che basando in parte la propria autoformazione conoscitiva su siti informativi gestiti dalle grandi aziende farmaceutiche – con le loro promesse di controllo del “rischio biologico” individuale che, se precocemente intercettato e trattato, impedirebbe alla patologia di manifestarsi – i cittadini-pazienti, anziché diventare degli

---

<sup>13</sup> CNB, “Gestione degli ‘incidental findings’”, cit., p. 5.



esperti delle proprie condizioni biologiche, si facciano, anche in questo caso, fuorviare dalla pressione degli interessi economici in gioco divenendo soggetti-oggetti di nuove forme di autosorveglianza e di medicalizzazione dell'esistenza. Questi processi di individualizzazione del "rischio" potrebbero poi trovare supporto nell'attuale tendenza dei sistemi sanitari nazionali, gravati da una crescente scarsità di risorse, a spostare sempre più l'attenzione, in materia di prevenzione, dalle possibili soluzioni di problemi sociali incidenti sulla salute alle modalità più idonee a incrementare, anche in questo ambito, il processo di responsabilizzazione dei singoli individui;

*i.i.i*) il pericolo che, con il diffondersi di questa visione dell'etica della conoscenza e della scelta informata relativamente alla propria condizione biomedica e a quella dei propri congiunti, si venga a consolidare una nuova figura di "cittadino ideale": un soggetto autonomo, prudente, responsabile, che pianifica la propria condotta di vita in maniera calcolata, in questo caso attraverso scelte (es. scelte riproduttive, adozione di una particolare dieta e stile di vita, programmazione di controlli medici periodici, ecc.) che guardano al futuro in termini di minimizzazione del rischio di ammalarsi e di massimizzazione delle prospettive di salute proprie e dei consanguinei, avvalendosi, come risorsa per la programmazione dell'esistenza, del sapere biomedico. Da notare, inoltre, che in questo processo il campo denotato dal concetto di "utilità clinica" viene esteso sia sotto il profilo dei contenuti che degli interessi da considerare per legittimare la richiesta di un'analisi genetica, interessi che ora vengono a includere, oltre a quelli del soggetto interessato, anche quelli della sua cerchia familiare:

tutte le informazioni c.d. "azionabili", ossia che prefigurano la possibilità di un intervento decisionale da parte del soggetto o dei suoi familiari (decisioni riproduttive, pianificazione delle scelte di vita, piani assicurativi, ecc.) vengono fatte rientrare nel novero delle informazioni dotate di utilità clinica<sup>14</sup>.

E, di conseguenza, delle informazioni che sarebbe doveroso ricercare. In questo quadro di rimodellamento delle nostre reciproche responsabilità vi è il rischio che anche il "diritto di non sapere", alla non conoscenza delle informazioni relative alla propria salute (predisposizioni genetiche incluse), come possibile condizione della libera

---

<sup>14</sup> *Ibidem*, pp. 10-11.



formazione di sé, non trovi più “cittadinanza” e che coloro che intendono avvalersene vengano percepiti e stigmatizzati come persone egoiste e/o irresponsabili<sup>15</sup>.

Questo pericolo è stato evidenziato anche dall’ultimo documento dell’Unesco in materia, quando rileva come la possibilità di conoscere la propria costituzione genomica possa far nascere l’aspettativa sociale che le persone programmino e vivano la propria vita in accordo con queste conoscenze. Una tale aspettativa potrebbe, infatti, non solo far perdere di vista l’importanza per la salute dei molteplici determinanti sociali che vi incidono, ma anche indurre a discriminare e stigmatizzare quanti non adottano “a health-promoting lifestyle”<sup>16</sup>.

*Monica Toraldo di Francia*  
*Università di Firenze*  
[monica.toraldo@unifi.it](mailto:monica.toraldo@unifi.it)

---

<sup>15</sup> Solo nel 1997 al diritto individuale all’informazione riguardo alla propria salute viene affiancato il “diritto di non sapere” (DNS), caratterizzato come un aspetto dell’autonomia personale nell’art. 5 dell’Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights dell’Unesco e nell’ art. 10 della Convenzione di Oviedo. Tuttavia “nel dibattito bioetico la questione della plausibilità del DNS ha continuato ad essere materia controversa, per la perdurante mancanza di accordo sul significato etico-filosofico del concetto di ‘autonomia’ e sui conseguenti diritti e/o interessi da proteggere”, in CNB, “Gestione degli ‘incidental findings’”, cit., p. 15; ma si vedano anche le pagine seguenti per un approfondimento dei diversi significati attribuiti, nel dibattito, ai concetti di autonomia e autodeterminazione che rinviano a differenti ideali di ciò che deve intendersi per “decisione autonoma” e a differenti, se non confliggenti, visioni della loro rilevanza normativa.

<sup>16</sup> Unesco, International Bioethics Committee, *Report of the IBC on Updating Its Reflection on the Human Genome and Human Rights*, 2 ottobre 2015, consultabile al sito <<https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000233258>> 10 gennaio 2020.