



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI TRENTO
DIPARTIMENTO DI SCIENZE GIURIDICHE
Scuola di Dottorato in Studi Giuridici
Comparati ed Europei

Scuola di Dottorato in Studi Giuridici Comparati ed Europei

XXIV ciclo

Tesi di Dottorato

**Genetica Umana e Tutela dei Diritti:
la Dimensione Relazionale dell'Autonomia
del Singolo**

Relatore

Prof. Carlo Casonato

Dottoranda

Marta Tomasi

Anno accademico 2010-2011



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI TRENTO

DIPARTIMENTO DI SCIENZE GIURIDICHE
Scuola di Dottorato in Studi Giuridici
Comparati ed Europei

Candidata: Marta Tomasi

Genetica Umana E Tutela Dei Diritti: La Dimensione Relazionale Dell'Autonomia Del Singolo

Relatore: Prof. Carlo Casonato

Anno Accademico 2010-2011

Indirizzo specialistico in Scienze pubblicitarie

XXIV ciclo

Esame finale: 18/04/2012

Commissione esaminatrice:

Prof. Paolo Carrozza, Scuola Superiore Sant'Anna

Prof. Antonio D'Aloia, Università degli Studi di Parma

Prof. Paolo Veronesi, Università degli Studi di Ferrara

A chi è Casa

In fondo ad un lavoro non si arriva mai da soli.

Un grazie sincero al Prof. Casonato che insegna come trovare tutto anche nel disordine. Al Prof. Toniatti che ci ha fatto scoprire l'accademia nel bel mezzo dell'estate. Al Prof. Brownsword per gli ottimi consigli davanti a un *English tea*.

A tutto il gruppo Biodiritto, che prova a unire scienza, diritto e tanto altro. All'Aula dottorandi, perché quando arrivo si sente.

A Elisabetta, Flavio e Simone che hanno vegliato e censurato.

A Lucia che ha condiviso ogni passo.

Ai miei nonni che hanno provato a trasferire un po' di saggezza. Grazie a Mamma, Papà, Elena che sono la forza vera. A Stefano che supporta e sopporta, e lo ha fatto ogni giorno.

Al rigore austroungarico dei Defrancesco e all'anarchia dei Tomasi.

A Janice e Murray che hanno ricostruito un po' di tutto questo dall'altra parte dell'Oceano.

Agli amici che ci sono da sempre e a quelli che ci sono sempre.

Grazie a tutti quelli che in questi in tre anni, in un modo o nell'altro, hanno subito un po' di me.

INDICE

ABSTRACT.....	i
---------------	---

INTRODUZIONE

1. Premessa	1
2. Organizzazione del lavoro	6

CAPITOLO PRIMO

PREMESSE SCIENTIFICHE

1. Nascita ed evoluzione di una scienza	11
2. Basi scientifiche imprescindibili. Cenni.....	14

CAPITOLO SECONDO

L'OGGETTO DI STUDIO.....

1. Definizione di una materia.....	19
2. Ipertrofia di una scienza: geneticizzazione della società e dei diritti	21
3. Multidimensionalità della materia	22
3.1. <i>Dimensione materiale: il campione biologico, sostrato fisico irrinunciabile.</i> <i>Cenni.....</i>	23
3.2. <i>Dimensione informazionale: dati e conoscenza</i>	25
4. Dati sanitari e dati genetici: ragioni di specificità	33

CAPITOLO TERZO

LA CRISI DEL MODELLO INDIVIDUALISTA

1. L'individuo come concetto chiave della metodologia giuridica liberale. Cenni.....	39
2. Individualismo e medicina: rivoluzione del rapporto medico-paziente	43
2.1. <i>Il trionfo del principio di autonomia</i>	46
2.2. <i>Il consenso informato: il «gold standard of research ethics»</i>	50
3. Travalicando la sfera del singolo: la costruzione di nuove identità	59
3.1. <i>Nuove entità e nuova rilevanza di vecchie entità</i>	61
3.1.1. <i>Le biobanche: nuove modalità per la ricerca scientifica</i>	62
3.2. <i>Propensione alla categorizzazione</i>	63
4. Nuove forme di identità.....	64
4.1. <i>Il diritto all'identità personale e il diritto all'identità genetica</i>	66

CAPITOLO QUARTO

LA RILEVANZA DEL GRUPPO BIOLOGICO IN AMBITO CLINICO-TERAPEUTICO

1. Il diritto alla riservatezza e il dovere di segretezza nel rapporto medico-paziente. Cenni.....	71
1.1. <i>Le malattie genetiche come eccezione ad un approccio rigidamente “confidenzialista”</i>	74
2. Evoluzione di un concetto di famiglia.....	77
3. Rilevanza della dimensione del gruppo biologico in ambito medico-sanitario	80
3.1. <i>L'approccio di alcuni strumenti normativi</i>	81
3.2. <i>Diverse scelte ordinamentali</i>	86
3.2.1. <i>L'ordinamento statunitense</i>	86

3.2.2. <i>L'ordinamento inglese</i>	94
3.2.3. <i>L'ordinamento spagnolo</i>	102
3.2.4. <i>L'ordinamento francese</i>	104
3.2.5. <i>Altri ordinamenti. Cenni.</i>	107
3.2.6. <i>L'ordinamento italiano</i>	109
4. Alcune riflessioni	116

CAPITOLO QUINTO

SFIDE ALL'“IMPERIALISMO INDIVIDUALISTA” NELL'AMBITO DELLA RICERCA GENETICA

1. Oltre i confini familiari: le sfide della ricerca biomedica	123
2. Le peculiarità della ricerca genetica: crepe nella roccaforte del principio del consenso	128
2.1. <i>Criticità strutturali: informazione, specificità ed attualità</i>	132
2.2. <i>Criticità funzionali: parziale fallimento del consenso nella realizzazione dei principî di autonomia e autodeterminazione</i>	134
3. Istanze di ripensamento di un consolidato principio	141
3.1. <i>Il modello originario: il consenso specifico ed informato</i>	143
3.2. <i>Elaborazione di altri modelli: presumed, blanket e open consent</i>	147
3.2.1. <i>(segue) il broad consent</i>	151
3.2.2. <i>(segue) il multilayered (o tiered) consent</i>	155
3.2.3. <i>(segue) forme di communitarian, familial e group involvement</i>	157
3.3. <i>Ragioni di un ripensamento</i>	160
4. Le “scelte” dell'ordinamento italiano	161
5. Destinatari “qualificati” degli esiti della ricerca: il potere di categorizzare	165
5.1. <i>Gli studi di popolazione: l'esistenza di un gruppo</i>	166

5.2. <i>Farmacogenetica e farmacogenomica: la presunta identificazione di un gruppo e la creazione di gruppi nuovi</i>	173
6. Alcune riflessioni conclusive.....	179

CONCLUSIONI

1. Una scienza peculiare	181
2. Una approccio giuridico non eccezionalista per una scienza peculiare.....	184
3. Il rapporto fra diritto e una scienza peculiare	185
4. Condivisione biologica come sfida all'individualismo giuridico.....	187
4.1. <i>L'ambito clinico terapeutico e l'informazione non (solo) personale</i>	190
4.2. <i>La ricerca genetica e l'insufficienza di una lettura individualista</i>	193
5. Un approccio procedurale per la valorizzazione della dimensione relazionale dell'autonomia del singolo	196

BIBLIOGRAFIA	199
--------------------	-----

ABSTRACT

Tutelare i diritti nell'ambito della genetica umana è compito reso particolarmente complesso da alcune caratteristiche peculiari di questa scienza che, oltre a giocare un ruolo rilevante all'interno di ambiti fra loro molto diversi, ha permesso a medici e ricercatori di avere accesso ad una straordinaria mole di dati, difficilmente inquadrabili all'interno di una categoria unitaria ed omogenea. La sostanziale impossibilità di un approccio olistico alla materia ha determinato la scelta di individuare un filone tematico e di valutarne l'impatto, all'interno di due specifici contesti, permettendo così di testare la capacità degli strumenti giuridici tradizionali di proteggere gli interessi (vecchi e nuovi) che emergano come rilevanti.

La scelta è caduta sulla particolare natura condivisa delle informazioni genetiche che, se da un lato, esaltano e conferiscono concretezza all'unicità e all'irripetibilità di ogni singolo essere umano, evidenziano, dall'altro, una complessa rete relazionale all'interno della quale questi si colloca.

In particolare, nell'ambito medico-sanitario tale caratteristica impone un temperamento fra interessi potenzialmente contrapposti. Come emerso dall'analisi comparatistica svolta, il diritto, nel tentativo di costruzione di idonei bilanciamenti, si trova a dover mettere in discussione, almeno in parte, la propria matrice individualistica e a dover considerare, in termini relazionali, altre posizioni rilevanti, siano esse quelle di familiari che potrebbero vedere il proprio diritto alla salute salvaguardato mediante la comunicazione di un'informazione sanitaria ottenuta da un consanguineo, quelle di un gruppo specifico investito dai risultati di una particolare ricerca o, in un'ottica più ampia, quelle della collettività e delle generazioni future, detentrici di un interesse al progresso scientifico.

Lo stesso principio del consenso, epitome della tradizione individualistica e mezzo principe per la realizzazione di una piena autonomia in questi ambiti, è messo in crisi dal contesto di connessioni derivato dalle informazioni genetiche e manifesta tutte le debolezze che gli derivano dall'essersi reso interprete, di recente, di un approccio meramente difensivo. Un rilettura di tale strumento che consenta la considerazione di una dimensione relazionale appare, in definitiva, la soluzione migliore per tutelare non solo gli interessi terzi, ma anche quelli dell'individuo stesso.

INTRODUZIONE

Laws and institutions must go hand in hand with the progress of the human mind. As that becomes more developed, more enlightened, as new discoveries are made, new truths disclosed, and manners and opinions change with the change of circumstances, institutions must advance also, and keep pace with the times

T. Jefferson

1. Premessa

Scienza e diritto innegabilmente viaggiano su binari distinti e a velocità molto diverse; la prima si muove con lo scopo di esercitare la propria funzione innovatrice, mentre il secondo risponde alle logiche di una forza ordinatrice. Pur trattandosi di fenomeni ontologicamente differenti, tuttavia, la storia ha dimostrato che la scienza non può procedere senza diritto, pena enormi violazioni di diritti irrinunciabili e, a sua volta, un diritto che ometta di considerare, nelle sue manifestazioni, la rilevanza del dato scientifico, è quantomeno costretto a scontare una perdita di adesione alla realtà sociale.

Negli studi relativi al complesso rapporto intercorrente fra scienza e diritto, volti ad analizzare quale sia il ruolo dell'elemento scientifico nella configurazione degli strumenti giuridici che mirano a tutelare gli interessi rilevanti e, viceversa, quali tecniche ed innovazioni vengano vestite di legittimità nell'ordinamento giuridico, il peculiare ambito della genetica umana costituisce un terreno fertile per ragionare su aspetti particolarmente delicati.

L'approccio del diritto a questa peculiare realtà è complicato da alcuni fattori caratteristici della scienza in questione: il fatto che si tratti di una disciplina in rapida evoluzione, caratterizzata da un grado di approfondimento ancora limitato, che siano ancora indefiniti gli sviluppi futuri cui essa può portare, che essa si esprima spesso in termini di probabilità piuttosto che di certezza e, ancora, il fatto che la conoscenza genetica debba spesso essere integrata da fattori ulteriori per poter avere una concreta

valenza informativa¹, implicano che il fenomeno giuridico debba procedere con prudenza, evitando, da un lato, di accumulare eccessivo ritardo nel seguire questi incessanti progressi² e, dall'altro, di cristallizzare aspetti ancora incerti e scientificamente non consolidati.

Come si cercherà di dimostrare, inoltre, ulteriori problematiche sorgono dal fatto che la categoria delle informazioni genetiche possa difficilmente essere considerata un *unicum*, in termini di omogeneità ed uniformità, e che la sua identificazione risulti in vari modi condizionata alla finalità perseguita e alla tipologia e alle caratteristiche dei dati di volta in volta rilevanti. Così, informazioni genetiche dirimenti nei casi di identificazione personale vengono spesso (e comunque con un certo grado di imprecisione) classificate come “junk DNA”³ in ambito medico. La convergenza della scelta di ordinamenti anche molto diversi tra loro verso una definizione delle informazioni genetiche che faccia riferimento alla fonte dalla quale esse provengono, piuttosto che al loro contenuto conoscitivo, è elemento che dà la misura di quanto sia ostico tracciare confini certi in relazione all'oggetto di attenzione qui in esame.

Il trattamento dei dati genetici presenta profili di rilevanza in una molteplicità di ambiti (si pensi all'ambito assicurativo, a quello lavorativo, al diritto di famiglia con riferimento al riconoscimento di paternità, al diritto penale con finalità identificative, etc.), regolati però da principî e logiche tanto differenti fra loro da renderne sostanzialmente impossibile – oltre che scientificamente inutile, se non a fini puramente descrittivi e ricognitivi – un'analisi congiunta.

Questa impossibilità di affrontare mediante un approccio olistico il discorso relativo al trattamento dei dati genetici – tanto in relazione all'oggetto, quanto in riferimento alle finalità – sta alla base della scelta di non affrontare, nel presente lavoro, uno studio sistematico di tutte le questioni che possono emergere nei vari

¹ Così accade, per esempio, per le malattie multifattoriali, il cui manifestarsi dipende dall'interazione fra componente genetica e componenti *latu sensu* ambientali. Come si avrà modo di chiarire più avanti, infatti, in molti casi una caratteristica genetica non è di per sé sufficiente al prodursi di specifiche conseguenze o il rapporto fra le due non è agevolmente identificabile.

² Sul tema, in generale, cfr. C. CASONATO, *Introduzione al biodiritto*, Torino, 2009.

³ Come si avrà modo di osservare nel Capitolo I si tratta di segmenti di DNA per i quali non è stata identificata, almeno per il momento, alcuna funzione codificante.

ambiti di applicazione della genetica umana, ma piuttosto quello di individuare un filone tematico, all'interno di due specifici contesti, che consenta di testare la capacità degli strumenti giuridici tradizionali di tutelare gli interessi – vecchi e nuovi – che si impongano come rilevanti.

La scelta è caduta su un profilo specifico della scienza genetica, legato alla considerazione del carattere intrinsecamente ambivalente di tale disciplina che, da un lato, esalta e conferisce concretezza all'unicità e all'irripetibilità di ogni singolo essere umano e, dall'altro, evidenzia e rafforza una complessa rete relazionale all'interno della quale questi si colloca, tanto da far considerare il genoma umano come «patrimonio dell'umanità»⁴.

Questo aspetto particolare impone necessariamente al diritto di riflettere sulla costruzione di un idoneo meccanismo di bilanciamento che garantisca effettiva tutela a tutti e ad ognuno degli interessi coinvolti.

A partire dall'adozione, in Francia, della Dichiarazione dei diritti dell'uomo e del cittadino, che ricostruisce e declina l'ordine sociale in termini di singoli individui, e che ha comportato una rottura della tradizionale concezione organica all'epoca consolidata, gli strumenti giuridici sono stati sempre più rivolti alla tutela e alla protezione del singolo e, più di recente, alla realizzazione della sua autonomia. Il discorso giuridico contemporaneo è innegabilmente connotato dall'assunto fondamentale della centralità dell'individuo.

L'ambito della genetica umana permette, però, di osservare che una reale garanzia dei valori personalistici posti alla base del nostro ordinamento costituzionale, così come di molti altri, sembra implicare la considerazione di una dimensione più ampia. Il fatto che una certa informazione genetica, ottenuta mediante lo svolgimento di un test su un soggetto, possa estendere la propria rilevanza anche a soggetti appartenenti al medesimo gruppo biologico e, più estesamente, ad un intero gruppo o categoria di persone, impone che il diritto riconsideri, almeno in parte, la propria matrice individualistica e, in particolare, che il dibattito biogiuridico affronti l'ipotesi di un contemperamento delle istanze di

⁴ Questa espressione è impiegata dall'UNESCO, nella *Dichiarazione Universale sul Genoma Umano e i Diritti dell'Uomo*, Parigi, 11 novembre 1997.

autonomia con un'attribuzione di rilevanza a principi diversi, quali quello di giustizia e quello di beneficiabilità, fondati su logiche di relazione⁵.

Gli ambiti più adeguati ad una analisi delle diverse soluzioni che il diritto ha elaborato per fronteggiare le conseguenze che dalla “condivisione” delle informazioni genetiche possono derivare, sono certamente l'ambito clinico-terapeutico e quello della ricerca genetica, nel contesto dei quali è possibile individuare potenziali conflitti fra l'interesse alla riservatezza del paziente e il diritto alla salute di un familiare, in un caso, e fra la tutela del partecipante al protocollo di ricerca e l'interesse al progresso scientifico della comunità, dall'altro.

Entrambi questi contesti sono tradizionalmente regolati mediante il ricorso allo strumento del consenso informato che – nato in via di reazione contro episodi di abusi e prevaricazioni – è sempre stato considerato il mezzo più idoneo per la realizzazione di una piena autodeterminazione dei soggetti che sono chiamati a prestarlo.

Sempre più di frequente, tuttavia, questo modello è destinatario di critiche da parte di chi legge nella sua attuale configurazione un meccanismo di contrattualizzazione, e di conseguente spersonalizzazione, del rapporto medico-paziente⁶, da un lato, e un indebito ostacolo alla libertà di ricerca, dall'altro; in entrambi i casi il consenso avrebbe perso il suo ruolo di garante dell'autonomia individuale.

Nell'ambito della genetica umana, queste problematiche sono rese ancor più evidenti dalla necessità di prendere in considerazione interessi che travalicano la sfera meramente individuale. Tale esigenza assume configurazioni e trova differenti

⁵ T. BEAUCHAMP, J.F. CHILDRESS, *Principles of Biomedical Ethics*, (1° ed. 1977), Oxford, 2001, p. 57-61

⁶ La contrattualizzazione, basata su un contratto sociale, è stata sancita in Italia dalla sentenza della Corte di Cassazione, Sez. III del 22 gennaio 1999, n. 589 in *Corriere giuridico* 1999, 441. Sul punto di veda anche P. VIGANÒ, *Limiti e prospettive del consenso informato*, Milano, 2008. La visione *contrattualistica* «nega che si diano dei fini intrinseci alla medicina, e li considera piuttosto come la proiezione dei valori imposti alla medicina dalle richieste degli individui di un determinato contesto culturale e sociale», in opposizione ad una visione *essenzialistica* che «pretende di dedurre i fini della medicina dalla natura propria della pratica medica» (C. VIAFORA, *Introduzione alla Bioetica*, Milano, 2006, p. 25).

risposte all'interno dei vari ordinamenti considerati ma, come si avrà modo di dimostrare, l'emersione della dimensione ultra-individuale, appare nella maggior parte dei casi un dato costante ed irrinunciabile che impone aggiustamenti alla configurazione del modello di consenso, troppo spesso inteso come possibilità di scelta in termini dicotomici, in un'ottica meramente difensiva – ed eventualmente di accettazione –, piuttosto che di partecipazione attiva alle decisioni da prendersi.

L'attenzione è stata concentrata, in particolare, sugli ordinamenti italiano ed inglese, in ambito europeo, e sul contesto statunitense, all'interno del quale le questioni in esame sono state oggetto di approfondite riflessioni, senza escludere cenni ad altri ordinamenti in seno ai quali si siano rilevati profili di significanza su aspetti determinati. In questo ambito, l'applicazione di un metodo propriamente comparatistico è ostacolata dal fatto che, come si è poc'anzi accennato e come si evidenzierà più approfonditamente nel corso del lavoro, più che di una materia specifica si tratta di un crocevia di materie che, nei vari ordinamenti, a seconda delle singole specificità, vengono attratte nell'uno piuttosto che nell'altro ambito di regolamentazione. Così, negli Stati Uniti, evidenti caratteristiche del sistema sanitario ed assicurativo hanno imposto l'adozione di una normativa antidiscriminatoria, mentre in ambito europeo, la concezione della privacy come controllo sul flusso individuale delle proprie informazioni ha portato ad una prevalenza di azioni volte a proteggere da indebite diffusioni dei dati.

Nondimeno, l'analisi delle soluzioni adottate, almeno con riferimento ai due ambiti specificamente indicati, permette di valutare una convergenza di modelli favorevoli, come si è detto, ad una rilettura dell'approccio meramente individualista.

Lo studio delle conseguenze giuridiche derivanti dalla rilevanza del carattere ultraindividuale delle conoscenze genetiche, dovrebbe permettere di impostare alcune riflessioni in riferimento ad un tema particolarmente ricorrente ed ampiamente dibattuto con riferimento al tema in questione: la teoria del *genetic exceptionalism*. Secondo tale elaborazione le informazioni genetiche sarebbero caratterizzate da profili di ontologica diversità rispetto a tutte le altre informazioni sanitarie e ciò imporrebbe, dal punto di vista degli strumenti normativi, un innalzamento dello standard di garanzia individuale. Lo stesso fatto che i dati genetici siano condivisi, al contempo, sincronicamente (fra soggetti appartenenti allo

stesso gruppo biologico – a prescindere dall’ampiezza da attribuirvisi) e diacronicamente (fra generazioni presenti e generazioni future), è elemento solitamente addotto proprio a favore di tesi eccezionalistiche.

Il principale obiettivo del presente lavoro è dunque quello di evidenziare come questo profilo, effettivamente peculiare, imponga, in realtà, più che un irrigidimento delle garanzie individuali, il ricorso a forme di flessibilità degli strumenti che di queste ultime consentono la realizzazione.

2. *Organizzazione del lavoro*

Il lavoro di ricerca si articola in due parti principali: una prima parte di carattere teorico volta ad inquadrare l’ambito di studio e ad individuare, criticamente, le questioni giuridiche più problematiche emerse a seguito delle recenti ed incessanti evoluzioni nel campo della genetica umana ed una seconda parte, più pratica, dedicata all’analisi dei due contesti all’interno dei quali, a livello legislativo, giurisprudenziale o di strumenti di *soft-law*, sia stata data rilevanza a relazioni ultra-individuali: l’ambito clinico-terapeutico e quello della ricerca genetica.

Nello specifico, la ricerca è strutturata in cinque capitoli: il primo breve capitolo si pone lo scopo di fornire, pur senza pretese di completezza, le premesse scientifiche imprescindibili per inquadrare e comprendere l’analisi successiva. L’assimilazione di alcune conoscenze basilari di genetica pare, infatti, fondamentale per l’individuazione dei profili concreti che effettivamente sollevano criticità per la tutela dei diritti.

Gran parte dei timori avanzati nell’ambito della comunità giuridica sono infatti basati su una mala interpretazione dell’elemento scientifico e se tradotti in interventi normativi eccessivamente rigorosi rischiano di dare forza a fraintendimenti e pregiudizi, radicandoli a livello di percezione sociale.

Nel secondo capitolo viene definito l’oggetto dello studio, mettendo in luce alcuni nodi problematici del rapporto che intercorre fra diritto e scienza, acuite da peculiari caratteristiche tipiche della genetica. Partendo da elementi definatori si cerca di chiarire la rilevanza che le innovazioni nel campo della genetica umana

hanno rivestito nella determinazione di standard di tutela all'interno del fenomeno giuridico. Lo scopo è quello di comprendere se l'inevitabile impatto di questa scienza sulla dimensione sociale si traduca in una rivoluzione anche dal punto di vista del diritto. In questo senso, si cerca di fare chiarezza sulla dibattuta questione del *genetic exceptionalism*. Il delicato compito del diritto, nel suo ruolo di regolatore di fenomeni sociali, è quello di riuscire a costruire un equilibrio fra l'impossibilità di prescindere da una attenta sussunzione del dato scientifico, e la necessità di considerare l'impatto che esso produce sul sostrato socio-culturale.

Il capitolo terzo ripercorre brevemente le dinamiche che hanno portato all'affermazione di un modello individualista nella concezione del fenomeno giuridico e chiarisce come gli sviluppi della genetica umana abbiano intaccato alcuni dei fondamenti di questa impostazione, andando ad incidere, in particolare, sui concetti di identità individuale e di autodeterminazione. Vengono enucleate, quindi, le ragioni che impongono un superamento della sfera strettamente individuale e la considerazione di dimensioni altre che, in ragione della propensione delle informazioni di carattere genetico alla costruzione di categorie fondate su presunte certezze e attuali profili di immutabilità, richiedono tutela in specifici ambiti.

Dopo una ricostruzione del quadro teorico di riferimento, l'analisi si sposta su un piano più pratico, costituito da due ambiti all'interno dei quali le considerazioni svolte in precedenza possono trovare concreta applicazione.

Nell'ottica di una graduale espansione della sfera ultra-individuale considerata, il quarto capitolo è dedicato alla rilevanza del gruppo biologico all'interno del contesto clinico-terapeutico. Questo ambito ha indubbiamente subito negli ultimi anni profonde rivoluzioni e l'avvento di una scienza in grado di mettere in discussione la nozione stessa di informazione sanitaria personale ne rappresenta un paradigmatico esempio. Diritto alla riservatezza e dovere di segretezza, che costituiscono il binomio fondamentale sulle spalle del quale si regge la relazione medico-paziente, sono messi in crisi dalle malattie *latu sensu* genetiche, che determinano la rilevanza di relazioni interpersonali fra il soggetto-fonte (quello cioè sottoposti a test o dal quale il campione biologico è stato prelevato) e gli appartenenti al medesimo gruppo biologico. Si presenta, dunque, anche l'occasione per analizzare l'evoluzione che un concetto di famiglia ha subito nel corso degli anni

e per verificare quanto questa sia “geneticamente condizionata”. La rilevanza, nonché l’estensione, di questa entità, vengono valutate mediante un puntuale esame di casi pratici ed interventi normativi che hanno in diversa maniera preso in considerazione la dimensione familiare, al fine di garantire idonea tutela a tutti gli interessi coinvolti. L’esame di diversi modelli permette di far emergere soluzioni giuridiche differenti: alcune sono chiaramente orientate verso un riconoscimento solo in via eccezionale e rimediale della prevalenza del diritto alla salute del terzo, mentre in altri casi la possibilità di un superamento del consenso del soggetto dal quale l’informazione proviene è razionalizzata a livello legislativo mediante la previsione di apposite procedure.

Il percorso di “apertura” intrapreso prosegue e si amplia nel corso del quinto capitolo, specificamente dedicato alla ricerca genetica, nel contesto della quale ulteriori ipotesi di (quantomeno parziale) scardinamento del modello individualista richiedono di essere prese in considerazione. Due sono principalmente le questioni cui si cerca di dare una risposta: in primo luogo, considerate alcune delle peculiarità che contraddistinguono le modalità di svolgimento della ricerca genetica e alcune sue caratteristiche intrinseche che la differenziano rispetto ad altre tipologie di ricerca, si valuta la possibilità che l’interesse pubblico al progresso e all’evoluzione scientifica possa configurarsi quale limite o quale contrappeso all’esercizio ed alla tutela dei diritti individuali. In secondo luogo, poi, sarà necessario tenere in considerazione la possibilità che lo svolgimento di determinate attività di ricerca genetica si traduca nella costruzione – vera o fittizia – di categorie o nella definizione di confini di gruppo, cui spesso vengono attribuiti caratteri di stabilità ed immutabilità.

Questi due profili di problematicità permettono di riflettere sull’efficacia dello strumento del consenso, che principalmente informa le regole in materia di ricerca scientifica: la connotazione individualistica che esso ha negli ultimi anni assunto e l’atteggiamento difensivo del quale si è fatto interprete, non sembrano sempre in grado di garantire protezione in un ambito all’interno del quale sfera privata e sfera collettiva, e dunque entrambe le dimensioni enucleate nell’art. 2 della Costituzione italiana – quella individuale e quella di relazione –, necessariamente si fondono.

Ancor più che nel capitolo precedente, in cui l'eventuale conflitto fra soggetto-fonte e familiari dello stesso pare potersi risolvere mediante il ricorso alla configurazione di un bilanciamento di interessi facenti capo a singoli, quest'ultimo capitolo mira a rendere evidente il fatto che la protezione della sfera giuridica del singolo imponga in realtà la considerazione della più ampia dimensione relazionale, all'interno della quale esso è ancor più radicato in ragione della peculiare natura dei dati genetici.

Il tentativo, in sostanza, è quello di provare che lo strumentario del diritto si dimostra sufficientemente ampio per poter approntare una idonea risposta alle sfide derivanti dalle moderne rivoluzioni tecnologiche, e da quella della genetica in particolare.

Questa capacità, tuttavia, sembra richiedere un ripensamento dei meccanismi di protezione configurati – del consenso in particolare – e di una restituzione di significato all'approccio individualista alla protezione dei diritti, che non può essere letto in termini di chiusura ed isolamento, ma che necessita la considerazione di una dimensione di relazione che ne costituisce, in ultima analisi, un presupposto legittimante.

CAPITOLO PRIMO

PREMESSE SCIENTIFICHE

What's past is prologue
W. Shakespeare

1. Nascita ed evoluzione di una scienza

Le origini di questa storia risalgono al 1865, anno in cui gli esperimenti di Gregor Mendel hanno dimostrato che la trasmissione di alcune caratteristiche da una generazione all'altra dipende da determinati “fattori”⁷ invisibili, ma prevedibili. Tale elaborazione, che all'epoca ha goduto di scarsa considerazione, costituisce la base per la genetica moderna, che può essere definita come «il ramo della biologia che si occupa dello studio dell'eredità e della variabilità»⁸.

La portata innovativa di queste teorizzazioni è stata tardivamente riportata alla luce solo nel 1902, grazie all'opera di William Bateson, *Mendel's Principles of Heredity: a Defence*⁹, nello stesso periodo in cui la citogenetica, grazie ai progressi nel settore della microscopia, permetteva ai ricercatori di osservare l'esistenza di

⁷ Bisognerà attendere le elaborazioni del botanico danese Wilhelm L. Johannsen nel 1909 (W. JOHANNSEN, *Elemente der Exacten Erblchkeitslehre*, Jena, 1909) perché il termine “gene” faccia la sua comparsa ufficiale, sostituendosi alla nozione di «fattore determinante il carattere somatico». Cfr. M. TALLACHINI, F. TERRAGNI, *Le biotecnologie: aspetti etici, sociali e ambientali*, Milano, 2004, p. 47.

⁸ Il termine “genetica” è stato introdotto da William Bateson nel 1906 nel corso del discorso inaugurale al terzo congresso internazionale degli ibridizzatori, per indicare la scienza che studia l'ereditarietà. Si veda W.S. KLUG, C.A. SPENCER, *Concetti di genetica*, Milano, 2004, p. 2 e ss.

⁹ W. BATESON, *Mendel's Principles of Heredity: a Defence*, New York, 2007 (pubblicato per la prima volta nel 1913), liberamente accessibile su <http://www.esp.org/books/bateson/mendel/facsimile> (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

particolari strutture, i cromosomi¹⁰ che, nel corso della fase di divisione cellulare per la formazione dei gameti, si allineano in coppie e si dividono. La similitudine fra i comportamenti dei “fattori” mendeliani e quelli dei cromosomi, in termini di trasmissione alle generazioni future, hanno permesso di inferire che i primi fossero veicolati dai secondi¹¹. Tale conclusione ha portato a compimento la teoria cromosomica dell’ereditarietà, in base alla quale i caratteri ereditari sono controllati dai geni, che risiedono fisicamente sui cromosomi, i quali, a loro volta, vengono fedelmente trasmessi attraverso i gameti, permettendo così il mantenimento, di generazione in generazione, della continuità genetica.

Il passo successivo è stato compiuto dagli scienziati Hershey e Chase che hanno individuato l'acido deossiribonucleico (DNA) come l'agente biochimico dell'ereditarietà, il materiale genetico¹².

La vera rivoluzione è avvenuta, però, nel 1953 quando l'applicazione della tecnica della rifrazione dei raggi X allo studio della struttura degli acidi nucleici ha permesso a Watson e Crick di proporre l'ormai celebre modello del DNA a doppia elica¹³. Questa scoperta segna l'inizio della genetica molecolare. Ulteriori studi hanno poi dimostrato che il DNA è in grado di replicare per formare nuovo DNA o per trascrivere RNA messaggero (mRNA), in grado a sua volta di codificare per le proteine¹⁴.

Tutte queste conclusioni sono state oggetto di innumerevoli studi e di successive precisazioni ed integrazioni, ma hanno sostanzialmente retto la prova del tempo, dimostrandosi corrette e fondate.

Negli anni seguenti, poi, la ricerca si è rivolta all’indagine del rapporto causale che lega eventuali mutazioni genetiche all’insorgere di determinate malattie e allo sviluppo di nuove tecnologie, come la PCR (*Polymerase Chain Reaction*), che

¹⁰ Presenti in numero fisso in ciascuna specie, 46 per la specie umana.

¹¹ Una prima ipotesi di tale localizzazione in W.S. SUTTON, *The Chromosomes in Heredity*, in *Biological Bulletin*, 4, 1903, p. 23.

¹² A.D. HERSHEY, M. CHASE, *Independent functions of viral protein and nucleic acid in growth of bacteriophage*, in *Journal of Genetic Physiology*, 36, 1952, p. 39-56.

¹³ J.D. WATSON, F.H. CRICK, *Molecular structure of nucleic acids; a structure for deoxyribose nucleic acid*, in *Nature*, 171, 1953, p. 737-738.

¹⁴ F. CRICK, *Central Dogma of Molecular Biology*, in *Nature*, 227, 1970, p. 561-563.

hanno reso possibile l'amplificazione di una minima parte di DNA, in modo da crearne una quantità sufficiente per essere studiata, aprendo le porte alla possibilità di sequenziare per intero il patrimonio genetico umano.

Tale ambizioso progetto è stato lanciato nel 1990 con lo *Human Genome Project*¹⁵ che è stato portato a compimento nel 2003¹⁶, con la realizzazione di una mappatura completa del genoma umano.

Nel nuovo millennio, quindi, l'attenzione si è concentrata prevalentemente sull'individuazione della funzione dei 25-30.000 geni circa che costituiscono il DNA umano, sull'identificazione delle mutazioni genetiche che contribuiscono all'insorgenza di determinate patologie¹⁷ e sulla proteomica, sullo studio, cioè, delle proteine costruite in base alle indicazioni contenute nel mRNA¹⁸.

Nonostante i progressi compiuti con riferimento all'individuazione dei tratti fenotipici associati a una variazione in un singolo gene, resta ancora lunga la strada da percorrere per poter comprendere a pieno l'origine della maggior parte dei caratteri fenotipici, incluse le malattie più comuni e le differenze nella reazione ai farmaci, di natura ben più complessa.

Il grado di incidenza che i progressi compiuti dalla ricerca nell'ambito delle genetica umana possono esercitare a livello sociale è reso esplicito nello stesso articolo in cui vengono presentati i risultati dello *Human Genome Project*: «[i]n the next few years, society must not only continue to grapple with numerous questions raised by genomics, but must also formulate and implement policies to address many of them. Unless research provides reliable data and rigorous approaches on which to

¹⁵ Progetto coordinato dal *Department of Energy* e dai *National Institutes of Health* degli Stati Uniti.

¹⁶ La conclusione del progetto è stata annunciata dai responsabili con queste parole: «[t]he completion of a high-quality comprehensive sequence of the human genome, in this fiftieth anniversary of the discovery of the double-helical structure of DNA, is a landmark event. The genomic era is now reality» (F.S. COLLINS, E.D. GREEN, A.E. GUTTMACHER, M.S. GUYER, *A Vision for the Future of Genomics Research: A Blueprint for the Genomic Era*, in *Nature*, 853, 2003, p. 422 ss.).

¹⁷ Il Progetto Internazionale *HapMap* si pone la finalità di migliorare la capacità di identificare mutazioni genetiche responsabili di malattie comuni, ma complesse. Ulteriori informazioni sono reperibili sul sito del progetto www.hapmap.org (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

¹⁸ Si tratta di uno studio estremamente complesso, se solo si considera che un singolo gene può codificare per più proteine, che una singola proteina può essere coinvolta in più di un processo o che, in senso opposto, funzioni simili possono essere svolte da diverse proteine.

base such decisions, those policies will be ill-informed and could potentially compromise us all. To be successful, this research must encompass both 'basic' investigations that develop conceptual tools and shared vocabularies, and more 'applied', 'translational' projects that use these tools to explore and define appropriate public-policy options that incorporate diverse points of view»¹⁹.

2. Basi scientifiche imprescindibili. Cenni.

Il breve e sintetico *excursus* storico effettuato dovrebbe aver permesso di apprezzare, da un lato, quanta strada sia stata fatta e, dall'altro, di constatare quanto ancora la comunità scientifica si proponga di fare. Anche per questa ragione, sarà ora utile fondare le premesse scientifiche del lavoro, al fine di poter ancorare l'inquadramento delle problematiche giuridiche al composito sostrato fattuale su cui esse necessariamente devono poggiare.

Come si avrà modo di dimostrare nel prosieguo, il rischio principale connesso ai vertiginosi progressi compiuti dagli studi genetici è quello di costruire falsi miti, di ingenerare infondate aspettative e di perpetrare errori che hanno caratterizzato le più deprecabili pagine della nostra storia. In tale rischio sono incorsi numerosi uomini di scienza e ancor più potrebbero incorrervi i giuristi, nel caso in cui trascurassero le conoscenze acquisite e i profili che ancora permangono oscuri.

Si è quindi ritenuto opportuno tratteggiare, seppure in maniera estremamente sintetica e senza alcuna pretesa di completezza, alcuni concetti base di genetica umana, nel tentativo di rendere comprensibile ed accessibile un ragionamento che in queste nozioni trova fondamento e giustificazione: «rules can qualify as law only if they are “written copies of scientific truth in the various departments of life they cover, copies based as far as possible on the instructions received from those who really possess the scientific truth of these matters”»²⁰.

¹⁹F.S. COLLINS, E.D. GREEN, A.E. GUTTMACHER, M.S. GUYER, *op. cit.*, p. 422 ss.

²⁰ Platone, *Statesman*, I, 300d, in S.R. LETWIN, N.B. REYNOLDS, *On the History of the Idea of Law*, New York, 2005, p. 9 -20. Nella traduzione italiana le regole scritte che non si fondino saldamente

L'acido deossiribonucleico (DNA) è una molecola formata da una serie di elementi chimici, chiamati nucleotidi. Ogni nucleotide è composto da uno zucchero, da un fosfato e da una base. Entrando nel dettaglio strutturale, il DNA è costituito da una coppia di filamenti formati da uno scheletro zucchero-fosfato cui si legano, perpendicolarmente, una serie di basi pirimidiniche (timina e citosina) e puriniche (adenina e guanina). I due filamenti sono tenuti insieme da legami a idrogeno che si instaurano fra le basi adenina e timina e tra le basi guanina e citosina. L'unione dei due filamenti forma una doppia elica. I filamenti si separano durante la replicazione del DNA e la sequenza di basi in ciascun nuovo filamento, che viene sintetizzato sullo stampo di uno dei due preesistenti, è determinata dalla complementarietà dell'adenina con la timina e della guanina con la citosina. Il DNA, quindi, contiene nella propria struttura le istruzioni necessarie per la propria replicazione²¹.

Il genoma umano è composto da circa tre miliardi di coppie di basi e l'ordine delle loro combinazioni determina l'identità genetica di ogni individuo. Il 99,9% del nostro DNA è identico a quello degli altri esseri umani, ma innumerevoli informazioni possono essere tratte dal restante 0,1% in ragione dell'alto tasso di variabilità esistente tra le persone (polimorfismo). È questa minima percentuale che permette di identificare una persona o di comprendere perché essa sia più suscettibile, rispetto ad altre, di altre a una malattia o perché risponda ai farmaci o a fattori ambientali in maniera diversa.

In media il corpo umano è costituito da circa 100.000 miliardi di cellule; tutte le cellule, eccezion fatta per i globuli rossi, contengono acido deossiribonucleico. All'interno delle cellule si possono distinguere due diverse tipologie di DNA: il DNA nucleare, contenuto nei 46 cromosomi collocati nel nucleo della cellula, e il DNA mitocondriale, presente nei mitocondri al di fuori di esso. Il primo tipo di DNA viene ereditato da entrambi i genitori ed è unico per ogni individuo, mentre il secondo si eredita solo per via materna ed è condiviso fra tutti i discendenti²².

nella realtà tecnico-scientifica divengono “imitazioni della verità” (PLATONE, *Politico*, traduzione e introduzione di P. ACCATTINO, Bari, 1997).

²¹ B.R. KORF, *Genetica umana*, Milano, 2001, p. 16-17.

²² Per una recente ed approfondita analisi, si veda D.H. KAYE, *The double helix and the law of evidence*, Cambridge, 2010.

Il DNA contenuto nei cromosomi si può a sua volta suddividere in DNA codificante, quello cioè che trasmette gli ordini per la sintesi delle proteine e in DNA non codificante che non codifica per alcuna proteina conosciuta. Questa parte di DNA, cui spesso ci si riferisce con la svilente locuzione di “junk DNA”²³, si rivela essere la più utilizzata a fini identificativi in ragione del suo elevato tasso di variabilità fra un individuo e l'altro e sembra in realtà in grado di svolgere rilevanti funzioni ancora non chiarite (potrebbe, per esempio, contenere i comandi per l'attivazione o la disattivazione di determinati geni o giocare un ruolo determinante nel processo di evoluzione²⁴).

La porzione di cromosoma che codifica per una determinata proteina è detta “gene”²⁵. Due cromosomi, ereditati uno dal padre e uno dalla madre, si dicono omologhi quando i geni che codificano per lo stesso aspetto biologico (es. colore degli occhi) sono collocati, almeno approssimativamente, nella stessa posizione (*locus*).

Il numero di basi necessarie per produrre una proteina varia da un centinaio di basi, fino ad un paio di milioni, a seconda della complessità della stessa²⁶. Le proteine, che costituiscono le componenti strutturali delle cellule e dei tessuti e degli enzimi che controllano le reazioni biochimiche, sono complesse catene formate da venti tipi diversi di aminoacidi.

E' necessaria ancora una ulteriore precisazione: nelle parti geniche del DNA esistono sequenze di basi, chiamate exoni, che codificano per specifici aminoacidi, ma anche sequenze che non codificano per nessun aminoacido, gli introni.

Ne deriva, quindi, che il DNA non codificante si colloca non solo al di fuori dei geni, ma anche all'interno di essi, andando ad incidere sulla lunghezza della sequenza di basi necessaria per codificare una determinata proteina (maggiore è la presenza di introni, maggiore sarà la lunghezza della sequenza).

²³ L'introduzione del termine risale al 1972, S. OHNO, *So much “junk” DNA in our genome*, in H.H SMITH, *Evolution of genetic systems*, New York, 1972, p. 366-370.

²⁴ C. MASTERS, *DNA and your body: what you need to know about biotechnology*, Sidney, 2005, p. 163-164

²⁵ Il termine, così come quelli di genotipo e fenotipo, sono stati conati da W. JOHANNSEN, *op. cit.*

²⁶ Il gene più lungo è formato da 2.4 milioni di basi e codifica per la proteina il cui malfunzionamento provoca la distrofia muscolare.

Le istruzioni contenute nei geni sono decodificate principalmente mediante due procedimenti successivi: in una prima fase la porzione di DNA contenente un gene si srotola e le due catene si dividono; alcuni enzimi costituiscono un filamento complementare, utilizzando tre delle basi che formano il DNA (adenina, citosina e guanina), più un quarto nucleotide (uracile) e un diverso tipo di zucchero (ribosio). Si forma così l'acido ribonucleico (RNA), cui vengono poi sottratte le sequenze introniche per formare l'RNA messaggero. Nella seconda fase l'mRNA esce dal nucleo cellulare ed entra nel citoplasma dove strutture chiamate ribosomi leggono la sequenza in esso contenuta e costruiscono la catena di aminoacidi che andrà a costituire una proteina.

I circa 30.000 geni dell'uomo codificano per circa 100.000 diverse proteine ed è quindi evidente che esistono geni che codificano per più di una proteina.

La stessa definizione scientifica di gene si è andata evolvendo nel corso del tempo: la definizione fornita dalla genetica tradizionale identificava il gene come una parte del genoma che si isola come singola unità di ricombinazione durante la meiosi e dà origine a un carattere fenotipico ben riconoscibile. Con la nascita della biologia molecolare, il gene è stato identificato come la parte del genoma che codifica una singola catena polipeptidica²⁷ e quindi una e una sola sequenza di aminoacidi. Gli stessi autori che avevano sostenuto questa definizione di gene, però, riconobbero in seguito che essa dovesse essere modificata, ammettendo la possibilità che da uno stesso gene si potessero ottenere diversi RNA messaggeri (*alternative RNA splicing*). Più in generale, quindi, un gene è «una parte del genoma che codifica non per una singola catena polipeptidica ma per una intera famiglia di proteine isoformi»²⁸.

Proprio questa evoluzione, che ha accertato l'inesistenza di una univoca corrispondenza fra lo stato di espressione del genoma e la struttura finale della cellula, comporta la imprescindibile necessità di considerare e tenere presente,

²⁷ Le due definizioni sono state evidenziate da ALBERTS ET AL., *Biologia molecolare della cellula*, Bologna, 1984.

²⁸ Sempre ALBERTS ET AL., nella seconda edizione di *Biologia molecolare della cellula*, Bologna, 1989. Sull'evoluzione della nozione scientifica di gene cfr. M. BARBIERI, P. CARINCI, *Embriologia*, 2° edizione, Milano, 1997, p. 17 ss.

all'interno di qualsiasi tipo di riflessione, l'esistenza di un divario fra componente genetica e sviluppo di un organismo.

In questo senso bisognerà assumere la consapevolezza del fatto che ulteriori fattori affermano la propria rilevanza, siano essi fattori ambientali o fattori legati alla c.d. epigenetica²⁹, sottraendo in ogni caso alla componente genetica la forza deterministica che in molti casi si è erroneamente – o quantomeno eccessivamente – cercato di attribuirle.

²⁹ Questo termine richiama i processi della c.d. morfogenesi: ogni proteina, infatti, può assumere diverse forme tridimensionali (rotonda, cilindrica o poliedrica) ed è proprio questa forma spaziale che conferisce alle proteine le loro proprietà funzionali. M. BARBIERI, P. CARINCI, *op. cit.*, p. 18.

CAPITOLO SECONDO

L'OGGETTO DI STUDIO

The value and utility of any experiment are determined by the fitness of the material to the purpose of which it is used
G. Mendel

1. Definizione di una materia

La necessità di “iniziare dall’inizio” e di fondare le premesse di qualsivoglia tipologia di analisi e di ragionamento su una coerente e precisa definizione dell’oggetto di indagine si dimostra di fondamentale importanza, non solo per le così dette scienze “dure”, ma anche per le scienze sociali, i cui gradual progressi necessitano di poggiare su basi il quanto più possibile solide e circoscritte.

Il primo passo da muovere è quindi quello di cercare di individuare e di ricostruire i confini della definizione dell’oggetto di questa disamina: il dato (o l’informazione³⁰) genetico.

Per la scienza giuridica rappresenta sempre una grossa difficoltà quella di doversi relazionare con l’elemento extragiuridico, di doversi affacciare su un cortile che non è il proprio, regolato da metodologie e da dinamiche ontologicamente diverse.

E' infatti immediatamente percepibile il divario che intercorre tra il rigore scientifico³¹, che poggia il proprio fondamento su una concretezza ancorata alla dimensione fisica ed empiricamente verificabile, e il diritto, che si affida

³⁰ Nelle pagine seguenti si indicherà la differenza fra i due termini impiegati.

³¹ «La pietra angolare del metodo scientifico è il postulato dell’oggettività della natura», che permette di porre sull’elaborazione di ogni teoria una «severa censura» (J. MONOD, *Il caso e la necessità: saggio sulla filosofia naturale della biologia contemporanea*, 6. ed., Milano, 1973).

prevalentemente ad una dimensione logico-discorsiva, argomentabile ed accertabile mediante giustificazione³².

Da queste prime semplici considerazioni risulta evidente che la sussunzione del fatto scientifico e naturale nella logica del ragionamento giuridico è di per sé operazione estremamente complessa e delicata che richiede una attenta valutazione di ogni singolo passaggio, al fine di evitare che il tentativo di sintesi fra due discipline tanto diverse le costringa ad abdicare, l'una in favore dell'altra, al proprio ruolo e alla propria funzione.

Il fenomeno giuridico, infatti, se da un lato deve dimostrare di essere in grado di assorbire e fare proprio l'elemento fattuale, evitando di rimanere nell'empireo dell'astrazione, deve anche, d'altro canto, guardarsi costantemente dal rischio di un automatico ed avalutativo adeguamento al paradigma scientifico, a discapito della propria forza precettiva e ordinatrice e, ancor più, da fenomeni di imbrigliamento di un elemento scientifico per propria natura in continua evoluzione o, peggio ancora, di cristallizzazione di una "cattiva scienza".

Queste difficoltà, che tradizionalmente si manifestano quando diritto e scienza entrano in contatto, risultano ancor più rilevanti e complicate da affrontare nel momento in cui il diritto rivolga il proprio sguardo ad una materia come quella della genetica umana, in seno alla quale alcune delle caratteristiche tipiche delle discipline scientifiche in generale, e di quelle mediche in particolare, si manifestano in maniera più evidente e marcata. Il fatto inoltre che si tratti di una scienza *in fieri*, di una materia in costante e rapida evoluzione, ancora tecnologicamente e dunque temporalmente condizionata, è solo il primo e meno complesso problema di cui ci si deve fare carico in questa sede.

Dopo aver fornito le premesse scientifiche del ragionamento, insomma, è necessario interrogarsi su come gli elementi fattuali descritti entrino nel fenomeno giuridico e, in particolare, quali siano le caratteristiche di questa peculiare realtà che incidono sulla possibilità di formulare definizioni almeno tendenzialmente univoche, cui il diritto – che pur conosce elementi di flessibilità – sembra non poter rinunciare.

³² M. MANZIN, *La verità retorica del diritto*, in D. PATTERSON, *Diritto e Verità*, tr. It., Milano 2010, p. ix-li.

2. *Ipertrofia di una scienza: geneticizzazione della società e dei diritti*

Negli ultimi decenni i progressi della genetica hanno profondamente inciso sulla società, tanto da far sostenere, all'inizio degli anni '90, che essa stesse subendo una sorta di processo di "geneticizzazione"³³, indicando con questo termine la persistente influenza di visioni riduzioniste, tendenti ad attribuire una presunzione di veridicità alle differenze fra individui basate sul loro codice genetico. La pervasività dei progressi della genetica umana si traduce, sul piano lessicale, nella diffusione di locuzioni quali "ricerca genetica", "test genetico", "campione genetico", "informazione genetica", "predisposizione genetica".

In maniera del tutto parallela, si è assistito ad un adeguamento del discorso giuridico a questa tendenza, realizzatosi mediante l'emersione di nozioni quali "identità genetica", "privacy genetica", "(non)discriminazione genetica", locuzioni che trovano la propria collocazione nell'ottica di una progressiva "geneticizzazione dei diritti"³⁴. Sul punto si tornerà più avanti, ma per quanto interessa in questa sede, è necessario sottolineare che questa idea origina da una proposizione che ignora la natura epistemologicamente ibrida della conoscenza genetica³⁵, suggerendo che le nuove identità – sociali e giuridiche – emergenti sarebbero esclusivamente e direttamente collegate ai geni³⁶.

Da un punto di vista puramente "lessicale", quindi, il profilo genetico, sviluppatosi in ambito scientifico, si è imposto con fermezza tanto all'interno del fenomeno sociale, quanto all'interno di quello giuridico.

E' quindi ancor più evidente la necessità di dover porre alla base di una riflessione costruttiva una definizione utile a delimitare il campo di indagine, anche se le difficoltà in questo senso risultano di non poco conto.

³³ A. LIPPMAN, *Prenatal Genetic Testing and Screening: Constructing Needs and Reinforcing Inequities*, in *17 American Journal of Law & Medicine* 15, 1991, p. 18.

³⁴ Di "geneticization of rights" parla H. BOUSSARD, *Individual Human Rights in Genetic Research. Blurring the Line between Collective and Individual Interests*, in T. MURPHY (ed.), *New Technologies and Human Rights*, Oxford, 2009, p. 270.

³⁵ A. ROUVROY, *Human Genes and Neoliberal Governance: A Foucauldian Critique*, Oxon-New York, 2008, p. 3.

³⁶ A. ROUVROY, *op. cit.*, p. 124.

3. *Multidimensionalità della materia*

Il primo ostacolo ad un approccio razionalizzante è rappresentato dalla multidimensionalità della materia cui stiamo rivolgendoci: nel parlare genericamente di genetica, infatti, si chiama in causa, solitamente, una stratificazione composita, costituita da almeno tre livelli che possono essere difficilmente considerati in maniera autonoma ed indipendente rispetto al contesto costruito dagli altri due.

La prima dimensione è quella del campione biologico, inteso come substrato fisico, come entità materiale, sia essa una parte del corpo, ampiamente intesa, o, più specificamente, una molecola di DNA. I campioni vengono raccolti per le finalità più disparate: come fase di un processo individuale di diagnosi, per finalità di investigazione criminale, autoptiche o di ricerca medico-scientifica. In ogni caso il campione biologico contiene materiale genetico che a sua volta è portatore di informazioni ed è quindi discusso a quale regime di tutela esso debba essere assoggettato³⁷.

Il passaggio alla seconda dimensione avviene mediante una prima operazione di astrazione, essendo essa rappresentata dalla sequenza nucleotidica estraibile, mediante un'attività di sequenziamento, dal campione biologico³⁸. Sarà quindi possibile, per mezzo di un processo propriamente interpretativo, enucleare una terza entità, costituita dal contenuto “informativo” di ogni singola porzione di DNA. Tali informazioni possono solo impropriamente essere definite come “informazioni genetiche”, poiché si tratta piuttosto di informazioni personali di origine genetica, dovendosi opportunamente fare riferimento alla fonte, alla collocazione dell'informazione, più che al contenuto della stessa.

La prima componente di questa tripartizione può certamente essere più agevolmente distinta dalle altre due, anche se, come si vedrà in seguito, ai fini della

³⁷ Circa il valore “informativo” dei campioni biologici e la loro natura, cfr. N.C. MANSON, *The medium and the message: tissue samples, genetic information and data protection legislation*, in H. WIDDOWS, C. MULLEN (ed.), *The Governance of Genetic Information. Who decides?*, Cambridge, 2009.

³⁸ La configurazione di tale dimensione risulterà dunque inevitabilmente condizionata dal grado di efficacia ed efficienza delle tecniche di sequenziamento.

tutela giuridica degli interessi coinvolti, risulta spesso sterile una riflessione che scinda in maniera tranciante la dimensione fisica da quelle più astratte.

3.1. Dimensione materiale: il campione biologico, sostrato fisico irrinunciabile. Cenni.

La prima ed inaggirabile realtà cui è necessario fare cenno è quella materiale e fisica, costituita dai campioni biologici umani. Con tale espressione si fa riferimento tanto a quelli che un tempo erano definiti come “scarti operatori”, quanto ad ogni altro organo, tessuto, liquido o siero di origine umana, su cui possano essere compiute analisi di carattere genetico³⁹.

La rilevanza di questi materiali biologici ha subito nel tempo una radicale evoluzione: grazie allo sviluppo di nuove tecnologie nel campo della genetica, infatti, l'enfasi è stata spostata dalla dimensione fisica a quella informazionale. I campioni biologici, oggi, sono oggetto dell'attenzione di molti in virtù della loro natura di fonte privilegiata di dati genetici. La protezione di queste parti staccate del corpo, quindi, è realizzata mediante un affiancamento dello strumentario costituito dai diritti di stampo proprietario, normalmente posti a tutela delle parti staccate dal corpo umano, ai diritti della personalità⁴⁰ che ormai da anni presidiano la sfera “informazionale” del soggetto.

I campioni biologici, dunque, essendo legati in maniera inscindibile ai dati genetici, vengono spesso considerati congiuntamente ad essi, tanto da essere rilevanti esclusivamente in quanto contenitori e supporti degli stessi. Proprio in questo senso è orientata l'Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici rilasciata dall'Autorità garante per la protezione dei dati personali⁴¹, all'interno della quale non

³⁹ Ciò dipende, in base alla tipologia di analisi, dalla quantità di DNA o RNA che contengono.

⁴⁰ Sul punto si veda M. MACIOTTI, U. IZZO, G. PASCUZZI, M. BARBARESCHI, *La disciplina giuridica delle biobanche*, in *Pathologica*, 100, 2008, p. 86-101, reperibile in <http://www.tissuebank.it/publicazioni/Macilotti.pdf> (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

⁴¹ Le due successive versioni di questo documento, che come si vedrà meglio in seguito costituiscono la fonte normativa italiana privilegiata per risolvere le questioni relative ai dati genetici, sono state adottate dall'Autorità Garante per la protezione dei dati personali in base alla delega contenuta

viene attuata, in sostanza, alcuna distinzione tra la dimensione propriamente materiale del tessuto o del campione e i dati in esso contenuti, prevedendo regole uniformi per l'una e per gli altri. L'autorizzazione, quindi, perseguendo l'obiettivo primario della tutela di informazioni di carattere personale, considerate particolarmente sensibili, riduce la componente biologica a mera espressione materiale del dato informativo⁴², confondendo dimensioni ontologicamente autonome che meriterebbero di essere valorizzate nei loro elementi distintivi.

Nella presente trattazione, tuttavia, per ragioni di opportunità e di coerenza con il fine che ci si propone, i profili relativi ai diritti di proprietà, più specificamente connessi alla materialità del campione biologico isolatamente considerato, verranno messi in secondo piano, al fine di privilegiare le questioni relative ai diritti della personalità, che emergono quando si considera il campione biologico come sostrato fisico portatore di informazioni genetiche.

Diversamente, in particolare nell'ambito della ricerca, i profili relativi alla anonimizzazione e alla possibilità di ritirarsi da un progetto cui si era preso parte, pur essendo più specificamente legati alla dimensione materiale, saranno oggetto di specifica attenzione in virtù dello stretto collegamento che li lega alle vicende dei dati informativi e delle impattanti conseguenze che producono sulla possibilità di tutelare gli interessi coinvolti.

La stretta connessione esistente fra i due oggetti di interesse, in particolare, è portata a livelli esponenziali di rilevanza nel contesto delle cosiddette biobanche⁴³,

nell'art. 90 del d. lgs. 196/2003 e sono pubblicate rispettivamente in Gazzetta Ufficiale n. 65 del 19 marzo 2007 e in in Gazzetta Ufficiale n. 159 dell'11 luglio 2011.

⁴² Questa impostazione funzionale è deducibile dalla definizione di “campione biologico” fornita dall'Autorizzazione del 2007 ed è oggi ancor più evidente grazie alla modificazione introdotta nella formulazione del 2011. Infatti, la definizione originaria che faceva riferimento a ogni «campione di materiale biologico che contiene le informazioni genotipiche caratteristiche di un individuo» è stata sostituita con un richiamo a «ogni campione di materiale biologico da cui possono essere estratti dati genetici caratteristici di un individuo», così da renderne ancor più evidente la natura meramente strumentale.

⁴³ La biobanca è definita dalla Società Italiana di Genetica Umana, in un documento del 5 giugno 2003 (Biobanche genetiche. Linee Guida), pubblicato nell'inserto di *Analysis*, n. 5/6 del 2003, come unità di servizio, senza scopo di lucro diretto, finalizzata alla raccolta e alla conservazione di biomateriale umano utilizzabile per ricerca e diagnosi biomolecolare.

proliferate proprio a seguito dei progressi compiuti dalle tecniche di analisi dei materiali genetici e costituite in ospedali, da società private o da grandi centri di ricerca per il perseguimento delle più svariate finalità. Nel corso dell'analisi dei numerosi profili critici connessi nello specifico alla disciplina di queste ristrette o ampie e sistematiche raccolte di tessuti umani, dimensione fisica e dimensione informazionale saranno necessariamente considerate come interconnesse, seppure non come un *unicum* inscindibile. Tale scelta deriva principalmente dal fatto che anche per la raccolta e l'utilizzo dei campioni biologici sia prevista l'operatività del principio del consenso che, come si vedrà a breve, costituisce uno dei perni centrali attorno ai quali si sviluppa il presente lavoro. Almeno in questo ambito, dunque, i campioni biologici non possono – per ragioni pratiche – non essere equiparati ai dati che contengono e devono necessariamente essere oggetto di trattazione congiunta⁴⁴.

Nelle prossime pagine, quindi, salvo qualche cenno a problematiche specifiche, il focus sarà incentrato sui dati genetici e la dimensione fisica sarà oggetto di attenzione strumentale se e in quanto incida sulle problematiche giuridiche che richiedono soluzione.

3.2. Dimensione informazionale: dati e conoscenza

La questione si complica ulteriormente allorché si prendano in considerazione la seconda e la terza dimensione: con riferimento alla genetica umana, infatti, il graduale processo evolutivo che normalmente caratterizza qualsiasi branca della medicina, ha subito una brusca accelerazione con la conclusione dello *Human Genome Project*, che ha portato a compimento la realizzazione della «most

⁴⁴Si considerino per il momento, a titolo esemplificativo, gli “Aims and scope” della dichiarazione dell’UNESCO, *International Declaration on Human Genetic Data*, del 16 ottobre 2003, reperibile in <http://portal.unesco.org> (ultimo accesso 28 gennaio 2012) e la Raccomandazione *Recommendation (2006)4 of the Committee of Ministers to member states on research on biological materials of human origin*, adottata il 15 marzo 2006, il cui art. 21 stabilisce che «la ricerca sui materiali biologici deve essere intrapresa solo se rientra nei limiti del consenso ottenuto dal soggetto donante. La persona coinvolta può porre delle restrizioni all’uso dei suoi materiali biologici»: entrambi questi documenti, relativi l’uno ai dati e l’altro all’utilizzo di campioni, non possono prescindere, nell’enunciazione di regole e principi, dalla considerazione dell’altra dimensione.

wondrous map ever produced by humankind»⁴⁵. Il completamento della mappatura del genoma umano, infatti, ha messo a disposizione di ricercatori, scienziati e medici una incalcolabile mole di dati, la cui gestione risulta però non priva di complicazioni. In particolare, l'utilità di innumerevoli informazioni è strettamente condizionata alle capacità interpretative, alla possibilità, cioè, di leggere tali informazioni e di darvi un significato compiuto e coerente. La dimensione del significante risulta non solo determinante, come è ovvio, al fine di una concreta applicazione degli avanzamenti compiuti da un punto di vista conoscitivo, ma finisce anche per condizionare in maniera decisiva la costruzione di un ragionamento giuridico, volto alla proposizione di un efficace modello di tutela.

Bisogna inoltre tenere conto del fatto che quella delle informazioni genetiche è una categoria determinata da un grado di eterogeneità molto elevato in ragione non solo del diversissimo valore informativo che ogni porzione del DNA porta con sé, ma anche – e soprattutto – perché la portata informativa di ogni singolo dato varia al variare delle finalità che mediante l'utilizzo di quel dato si intendano perseguire. Così, come già accennato, quello che per finalità medico-sanitarie viene definito “junk DNA”, una regione non codificante del DNA, rappresenta l'elemento fondamentale per giungere ad identificare un soggetto.

Il fatto di avere (parzialmente) imparato a leggere non rappresenta di per sé un punto di arrivo, ma l'imprescindibile condizione di partenza per lo sviluppo di abilità interpretative, di connessione tra i dati informativi e di contestualizzazione della conoscenza, anche al fine di evitare un ingenerarsi di false certezze e di infondate aspettative.

Tutte queste considerazioni pratiche, naturalmente, si riflettono sul fenomeno giuridico che fatica a fornire definizioni generali ed univoche, che paiono tuttavia essere necessarie per evitare fraintendimenti e sconfinamenti in ambiti solo apparentemente contigui.

Alla luce di queste prime notazioni precauzionali, sarà possibile procedere nella disamina di alcune delle definizioni proposte in diversi ambiti, così da mettere

⁴⁵ In questi termini si è espresso nel 2000 l'allora Presidente degli Stati Uniti d'America nell'accogliere i primi risultati dello *Human Genome Project* (*White House press conference* del 26 giugno 2000).

in chiaro quanto varia sia la realtà che si cerca di inquadrare e quanti rischi si corrano nel tentativo di mettere a fuoco soggetti diversi con uno stesso obiettivo. Bisognerà tuttavia tenere conto del fatto che una definizione è solo un punto di partenza e che si procederà per successivi distinguo, ritenendosi necessaria una sostanziale decostruzione di una categoria caratterizzata solo da una apparente e non funzionale unitarietà.

Fra le possibili definizioni di “dato genetico” o “informazione genetica”, si consideri, in primo luogo, quella elaborata dalla Raccomandazione n. R(97)5 del Consiglio d'Europa⁴⁶ che qualifica i dati genetici come «data, of whatever type, concerning the hereditary characteristics of an individual or concerning the pattern of inheritance of such characteristics within a related group of individuals»⁴⁷.

Similmente, a livello nazionale, l'Autorizzazione al trattamento dei dati genetici del 2007, infatti, si riferiva al «dato che riguarda la costituzione genotipica dell'individuo, ovvero» ai «caratteri genetici trasmissibili nell'ambito di un gruppo di individui legati da vincoli di parentela»⁴⁸. A dimostrazione di quanto delicata sia l'opera di costruzione di una definizione normativa che sia conforme alla realtà scientifica, si noti che l'Autorità Garante per la protezione dei dati personali è di recente intervenuta a modifica della precedente locuzione, chiarendo che per dato genetico si deve intendere «il risultato di test genetici o ogni altra informazione che, indipendentemente dalla tipologia, identifica le caratteristiche genotipiche di un individuo trasmissibili nell'ambito di un gruppo di persone legate da vincoli di parentela»⁴⁹.

Tale chiarimento, attuato anche su sollecitazione della Società di Genetica Italiana, deriva sostanzialmente dal criticabile accostamento effettuato nella vecchia definizione mediante l'utilizzo della congiunzione “ovvero” fra due elementi essenzialmente diversi. In essa, infatti, erano ricomprese due diverse dimensioni: da un lato quella della costituzione genotipica e, dall'altro, quella dei caratteri genetici

⁴⁶ COUNCIL OF EUROPE, *Recommendation R(97)5 on the Protection of Medical Data*, adottata dal Comitato dei Ministri il 13 febbraio 1997.

⁴⁷ Punto 1, Definizioni.

⁴⁸ Punto 1 a), Definizioni, della versione del 2007 dell'Autorizzazione.

⁴⁹ Versione dell'Autorizzazione del 2011.

trasmissibili, racchiudendo così in un unico contenitore due realtà tenute distinte fin dalle elaborazioni di Johannsen, a partire dai primi decenni del Novecento. La scelta di compiere una simile associazione fra elementi formalmente così diversi, discutibile innanzitutto da un punto di vista scientifico, comportava anche maggiori problemi in ambito normativo, proprio in ragione dell'assenza di certezze univoche circa il rapporto di causazione e di relazione esistente fra configurazione genotipica e caratteri fenotipici.

La nuova definizione, invece, allineandosi ad altre, cui si farà cenno di qui a breve, fa perno sulla principale fonte di produzione delle informazioni genetiche⁵⁰ e concentra l'attenzione sulla dimensione della struttura, della composizione genetica, evitando il riferimento a "caratteri genetici" che si manifestano, piuttosto che trasmettersi.

Numerose sono le nozioni che, come la seconda versione di quella italiana, si focalizzano proprio sulla fonte da cui derivano le informazioni genetiche, qualificandole come il risultato dello svolgimento di determinate attività. In questo senso si può richiamare, in ambito internazionale, la già citata *International Declaration on Human Genetic Data* adottata dall'UNESCO nel 2003, in base alla quale i dati genetici sono «information about heritable characteristics of individuals obtained by analysis of nucleic acids or by other scientific analysis»⁵¹.

Anche questa definizione, tuttavia, soffre di una debolezza poiché sembra fare riferimento unicamente alle sequenze geniche codificanti, escludendo il DNA non genico e le sequenze non codificanti, che non partecipano alla formazione dei caratteri e che, come accennato in precedenza, pur non fornendo, in base alle conoscenze sin qui acquisite, informazioni di carattere sanitario, risultano il materiale privilegiato per alcune finalità pratiche, quali l'identificazione personale o i test di

⁵⁰ Il test genetico che viene a sua volta definito come «analisi a scopo clinico di uno specifico gene o del suo prodotto o funzione o di altre parti del Dna o di un cromosoma, volta a effettuare una diagnosi o a confermare un sospetto clinico in un individuo affetto (test diagnostico), oppure a individuare o escludere la presenza di una mutazione associata ad una malattia genetica che possa svilupparsi in un individuo non affetto (test presintomatico) o, ancora, a valutare la maggiore o minore suscettibilità di un individuo a sviluppare malattie multifattoriali (test predittivo o di suscettibilità)» (Punto 1 c) dell'Autorizzazione).

⁵¹ UNESCO, *International Declaration on Human Genetic Data*, cit.

paternità. Una simile, parziale definizione, insomma, comporterebbe una ingiustificata e difficilmente motivabile differenziazione di trattamento per categorie di informazioni simili, seppure non identiche, comunque in grado di incidere su interessi che necessitano di adeguata tutela.

Meritano, infine, di essere prese in considerazione le nozioni formulate all'interno del *Genetic Information Nondiscrimination Act* statunitense del 2008⁵², sui contenuti del quale si tornerà in seguito. Per quanto interessa, per il momento, l'informazione genetica è definita, in maniera più dettagliata rispetto agli altri documenti fin qui considerati, come il risultato dei test genetici compiuti tanto sul soggetto cui l'informazione si riferisce, quanto su componenti della sua famiglia e come l'informazione relativa alla manifestazione di una malattia o di un disturbo nei membri della famiglia dell'individuo⁵³.

Ma l'aspetto più peculiare riguarda le differenze nella definizione di test genetico, strumentale all'individuazione di ciò che può essere considerato "dato genetico": nei due Titoli di cui si compone la prima *Section* del documento in questione, infatti, vengono adottate due nozioni leggermente diverse.

Nel Titolo primo, relativo alla protezione delle informazioni genetiche con riferimento ai rischi di discriminazione in ambito assicurativo (*Genetic Nondiscrimination in Health Insurance*) con il termine "genetic test" si indicano tutte le analisi di DNA, RNA, cromosomi, proteine o metaboliti, che individuino il genotipo, mutazioni o variazioni cromosomiche⁵⁴. Vengono però espressamente escluse, oltre a tutte le analisi di proteine o metaboliti che non identifichino il genotipo o mutazioni nei cromosomi, anche le analisi di proteine o metaboliti che siano direttamente collegate a malattie o condizioni già manifestatesi,

⁵² *Public Law* 110-233, 122 Stat. 881, adottata il 21 maggio 2008. Una scheda informativa cui può essere utile fare riferimento per comprendere l'architettura generale di tale ampio e complesso atto può essere consultata al link

<http://www.genome.gov/pages/policyethics/geneticdiscrimination/ginainfodoc.pdf>.

⁵³ «The term 'genetic information' means, with respect to any individual, information about (I) such individual's genetic tests, (II) the genetic tests of family members of such individual, and (III) subject to clause (iv), the manifestation of a disease or disorder in family members of such individual».

⁵⁴ «The term 'genetic test' means an analysis of human DNA, RNA, chromosomes, proteins, or metabolites, that detects genotypes, mutations, or chromosomal changes».

ragionevolmente identificabili dal medico. Nel primo Titolo, quindi, viene limitata la nozione di test genetico, escludendo le analisi di proteine o metaboliti direttamente collegate a malattie che si siano già manifestate⁵⁵. Tale definizione risulta ben più restrittiva di quella più propriamente medico-scientifica, che copre tanto le motivazioni di carattere predittivo, quanto quelle di carattere diagnostico che possono spingere a sottoporsi ad un determinato test genetico⁵⁶.

Il Titolo secondo, invece, volto a prevenire forme di discriminazione basate su ragioni genetiche in ambito lavorativo (*Prohibiting Employment Discrimination on the Basis of Genetic Information*), pur adottando la stessa definizione di informazione genetica e di test genetico, introduce, tuttavia, minori limitazioni alla seconda nozione, includendovi analisi di proteine o metaboliti direttamente correlate a malattie già insorte⁵⁷.

La scelta di adottare due definizioni molto simili, ma non identiche, comporta rilevanti conseguenze dal punto di vista della disciplina e del livello di tutela che si raggiunge nei due ambiti: per quanto riguarda l'ambito assicurativo, infatti, le informazioni risultano soggette a protezione solo prima che si manifestino i sintomi di una determinata patologia, mentre in ambito lavorativo le previsioni contenute nel *Genetic Information Nondiscrimination Act* si estendono anche ai casi in cui la malattia si sia già manifestata⁵⁸.

⁵⁵ Sono previste infatti specifiche *Exceptions*: «[t]he term ‘genetic test’ does not mean (I) an analysis of proteins or metabolites that does not detect genotypes, mutations, or chromosomal changes; or (II) an analysis of proteins or metabolites that is directly related to a manifested disease, disorder, or pathological condition that could reasonably be detected by a health care professional with appropriate training and expertise in the field of medicine involved».

⁵⁶ Una definizione completa di test genetico, infatti, comprende le analisi di proteine umane e di certi metaboliti prevalentemente diretta all'individuazione di un genotipo ereditario, di mutazioni del DNA, di cambiamenti dalla sequenza “normale” o di fenotipi, cioè tratti visibili all'esterno. Tale definizione, quindi, ricomprende sia informazioni diagnostiche, sia informazioni di carattere predittivo.

⁵⁷ L'unica eccezione prevista, infatti, riguarda «analysis of proteins or metabolites that does not detect genotypes, mutations, or chromosomal changes».

⁵⁸ Anche nel corso del procedimento legislativo che ha condotto all'adozione dell'atto in esame numerose sono state le critiche rivolte alle varie formule definitive proposte, qualificate come «inconsistent, overly broad and unworkable» (*Additional views and Report del Committee on Energy and Commerce* di accompagnamento all'atto 493 della House of Representatives, del 29 marzo 2007).

La portata della definizione, quindi, fondamentale per la configurazione di qualsiasi forma di *policy*, regolamentazione e scelta normativa, finisce inevitabilmente per incidere in maniera determinante sulla tipologia di attività permesse o vietate.

Una rapida e solo parziale disamina di alcune definizioni dovrebbe aver dato conto della vastità e della natura complessa della materia in esame e, in particolare, della difficoltà di ricondurla ad unitarietà e coerenza. L'impossibilità di identificare un unico oggetto come "dato genetico" e, dunque, la necessità di considerare una pluralità di dati genetici, con proprie caratteristiche, incide anche sulla disciplina che ad essi deve essere rivolta.

I problemi principali nel configurare una idonea nozione di "dato genetico" riguardano anzitutto la pluralità di fonti dalle quali l'informazione può essere dedotta o tratta: la maggior parte delle definizioni considerate, infatti, fa riferimento al materiale informativo ottenuto mediante lo svolgimento di test propriamente genetici (sul DNA) o svolti su proteine o altre molecole.

Informazioni di carattere *lato sensu* "genetico", tuttavia, possono essere tratte, in maniera tradizionalmente induttiva, anche da un esame fisico o da un'indagine relativa alla storia clinica del gruppo familiare⁵⁹.

Variabile, inoltre, è la portata informativa, il valore conoscitivo che ciascuno di questi dati porta con sé; tale valore muta non solo a seconda delle fonti dalle quali i dati vengono tratti, ma anche in base alle finalità che si perseguono mediante l'utilizzo di quel dato. Proprio in ragione della relatività del valore informativo intrinseco ad ogni porzione di DNA, potrebbe risultare più appropriato l'impiego del termine "dato genetico", piuttosto che quello di "informazione genetica", considerato che la rilevanza pratica del messaggio genetico in essa contenuto è fortemente condizionata da altri fattori⁶⁰.

⁵⁹ Lo stesso Senato degli Stati Uniti in un *report* di accompagnamento ai disegni del GINA riconosce che «family medical history could be used as a surrogate for a genetic trait»: *Committee Reports*, 108th Congress (2003-2004), *Senate Report* 108-122.

⁶⁰ L'informazione è solitamente concepita in chiave strumentale rispetto ad una attività di conoscenza che può essere condizionata tanto dal fine che si intende perseguire, quanto da fattori ambientali che incidono sul passaggio dal livello del significante a quello del significato. Sul punto, tuttavia, si tornerà più approfonditamente in seguito.

Ancora, nell'affrontare l'oggetto in esame sarà necessario tenere in considerazione il punto di forza di questo tipo di informazioni, la loro capacità cioè di guardare tanto al momento presente, quanto al tempo futuro, e temperarlo con il loro principale elemento di debolezza, legato all'incapacità, nella maggior parte dei casi, di costruire una conoscenza certa, piuttosto che mere valutazioni probabilistiche.

Pur nella varietà dei profili considerati e nella pluralità di opzioni definitorie adottate, in tutte le ipotesi di formulazione proposte permane un elemento fermo e costante, che si pone come tendenzialmente irrinunciabile per una corretta identificazione del dato genetico. Si tratta della natura fondamentale ultra-individuale di tale dato, che trascende la sfera individuale, rendendo necessaria, sin dalla fase di definizione, la considerazione di una dimensione plurisoggettiva e di relazione.

Come si avrà modo di chiarire in seguito, l'affermazione e il progressivo consolidamento di questa forma di condivisione a livello scientifico, si riflette nitidamente nel fenomeno giuridico e costituisce uno degli elementi ricorrenti che, indipendentemente dalla specificità del singolo ambito, guidano legislatori e operatori del diritto nel tentativo di regolare una materia multiforme e spesso disorganica.

Questa riflessione circa le difficoltà insite nel processo di ricostruzione definitoria dovrebbero avere in primo luogo servito lo scopo di evidenziare il rischio tipico di qualsiasi attività di ricerca di tipo selettivo, quello cioè di focalizzarsi su taluni elementi a discapito di altri, che finiscono per essere indebitamente negletti. Tale generale problematicità è accentuata, come si è visto, dai caratteri peculiari della materia in esame e dalle incertezze tutt'ora persistenti in ambito scientifico. La sfida che il diritto si trova ad affrontare è quella di dover calare la propria forza ordinatrice su una realtà composita ed ambigua, senza trascurare il dato scientifico e senza irrigidirlo, perdendo di vista il livello di certezza concretamente acquisito.

In conclusione, sul punto, appare evidente che, per poter avanzare nel ragionamento in maniera corretta ed approfondita, bisognerà tenere conto del fatto che una definizione di "dato genetico" costituisce una base irrinunciabile, ma convenzionale e condizionante. Sarà quindi necessario procedere nel tentativo di

operare una decostruzione della categoria, poiché solo così sarà possibile evidenziare i reali profili di criticità, al netto di generalizzazioni e semplificazioni.

4. Dati sanitari e dati genetici: ragioni di specificità

La scelta definitoria italiana di fare riferimento alla fonte delle informazioni – che, come si è visto, è condivisa anche in altri ordinamenti – è comprensibile e giustificabile se si considera che, se si fosse optato per un richiamo ai caratteri di tali informazioni, la conseguenza inevitabile sarebbe stata quella di una polverizzazione della categoria che si sarebbe risolta in una miriade di specificazioni e di distinguo, naturalmente incompatibili con lo strumento legislativo.

La sensazione che ne deriva, però, è che la scelta di molti ordinamenti sia basata più su una considerazione del “metaphorical DNA”, piuttosto che su quello propriamente “biological”⁶¹, in adeguamento a quella che è la percezione sociale che accompagna e guida il fenomeno della *geneticisation* cui prima si è fatto riferimento: «there is something exceptional or special about genetic/genomic knowledge, and [...] it takes precedence over other explanations or knowledge bases»⁶².

Nel cercare di comprendere, quindi, se le informazioni genetiche siano effettivamente corredate di specificità essenziali bisogna ragionare in termini concreti, poggiando sulla consapevolezza che «genetic information is real, meanings are constructed»⁶³.

Passo fondamentale da compiere è quello di contrastare alcune delle concezioni più estreme che possono derivare da un accoglimento del *genetic exceptionalism* e, in particolare, di tutte quelle impostazioni che, in generale, riconoscono il singolo come unità centrale del discorso sociale, radicalizzando però

⁶¹ P. BODDINGTON, A. PLOWS, *Debating Human Genetics: Contemporary Issues in Public Policy and Ethics*, New York, 2011, p. 126.

⁶² P. BODDINGTON, A. PLOWS, *op. cit.*, p. 119.

⁶³ P. BODDINGTON, A. PLOWS, *op. cit.*, p. 119.

la concezione individualista e sostituendo i tratti individuali all'individuo stesso⁶⁴. Tutte queste derive sono simili nei tratti fondamentali, anche se presentano leggere sfumature di significato che permettono di distinguerle l'una dall'altra. Il determinismo genetico è una teoria relativa alla causa delle cose, fondata sul convincimento che i geni operino in maniera diretta ed inesorabile per la produzione di specifici risultati⁶⁵. Attribuire la determinazione di tutte le cose viventi, inclusa la biologia umana, all'azione dei geni, conduce ad un grossolano errore scientifico, poiché vengono ignorati altri fattori biologici e ambientali la cui incidenza è invece ormai ampiamente dimostrata. Dimentica del libero arbitrio, questa teoria afferma che il comportamento umano stesso è «in the genes»⁶⁶.

Leggermente diversa è l'idea che guida l'essenzialismo genetico, in base alla quale l'essenza stessa dell'essere umano sarebbe rinvenibile nell'essere biologico e, in particolare, all'interno del genoma, indipendentemente da qualificazioni di carattere culturale, politico o religioso. Una ricostruzione delle radici genetiche dell'individuo sarebbe quindi l'unico modo per coglierne a pieno origini ed identità.

Il riduzionismo genetico⁶⁷, infine, è forse il più drastico degli approcci poiché attua una sostanziale (con)fusione fra la vita e le informazioni genetiche, prospettando l'esistenza di qualcosa di simile ad un *homo geneticus*, «one whose nature and identity can be sufficiently accounted for by his or her genes»⁶⁸.

La scienza costituisce una base imprescindibile per la comprensione della biologia umana, ma questo piano deve essere tenuto ben distinto da quello dell'ontologia dell'essere umano, nella piena consapevolezza del fatto che «while

⁶⁴ Come si è affermato: «discourses of genetic exceptionalism are often linked, implicitly or explicitly, to individualist ways of explaining or looking at society», P. BODDINGTON, A. PLOWS, *op. cit.*, p. 120.

⁶⁵ Da questa idea deriva il titolo dell'opera di R. DAWKINS, *The selfish gene*, New York, 1976.

⁶⁶ P. BODDINGTON, A. PLOWS, *op. cit.*, p. 119.

⁶⁷ Questa concezione è stata sostenuta anche da uno dei teorizzatori del modello del DNA. Così, in tono evocativo, F. CRICK, in *The astonishing hypothesis*, New York, 1995, p.3: «your joys and sorrows, your memories and your ambitions, your sense of identity and freewill, are in fact no more than the behaviour of a vast assembly of nerve cells and their associated molecules».

⁶⁸ Espressione e definizione sono introdotte da M.L.Y. CHAN, *Beyond determinism and reductionism: genetic science and the person*, Adelaide, 2003, p. 192.

scientific findings add immensely to our understanding of the human person, one needs to recognise that science alone does not tell the whole story»⁶⁹ e che, di conseguenza, «there is therefore a need for perspectival modesty in making claims about the nature of the person on the basis of genetic information alone»⁷⁰.

Messe al bando, dunque, queste pericolose forme di ipertrofia della componente genetica e di conseguente svuotamento della sfera potestativa dell'uomo come agente morale, padrone almeno in parte del proprio destino, bisogna concentrarsi sui fattori che normalmente sono richiamati per sottolineare la peculiare configurazione dell'informazione genetica.

La prima caratteristica cui si fa riferimento è quella dell'immutabilità, che solitamente è collegata ad una presunzione di certezza ed affidabilità. Se è pur vero che per il momento la lettera, il codice genetico, sono considerati immutabili⁷¹, bisogna tuttavia tenere in considerazione il fatto che non sempre quello che è scritto si manifesta nella realtà seguendo una traiettoria lineare che collega il gene alla caratteristica fenotipica: come noto, infatti, i geni sono soggetti a processi di attivazione e disattivazione le cui dinamiche sono estremamente complesse e non ancora del tutto chiarite. Il significato del dettato genetico, il traslato empiricamente osservabile, inoltre, è – come ripetutamente accennato – determinato anche da fattori extra-genetici.

E' vero, quindi, che anche nei rari casi in cui vi è certezza circa la diagnosi, restano innumerevoli le variabili circa la prognosi. Così, per esempio, nel caso del gene BRCA1 che, se recante una mutazione, comporta una predisposizione: la malattia si manifesta effettivamente a livello genetico, ma ciò non significa che la causa sia genetica *tout court*, visto che non è chiaro come il gene si attivi e perché ciò avvenga a età diverse o con conseguenze di diversa intensità e gravità. Immutabilità e certezza sono, in sostanza, fortemente compromesse dalla differenza sostanziale che intercorre fra il dato e la sua portata informazionale, dalla

⁶⁹ M.L.Y. CHAN, *op. cit.*, p. 206.

⁷⁰ Così R. MACHUGA, *In Defense of the Soul: What it Means to be Human*, Brazos, 2002, p. 44-56.

⁷¹ Seppure la ricerca genetica stia orientando la propria attenzione ad interventi diretti sul DNA.

considerazione che «genetic, genomic and proteomic sequencing provide genetic information, but not necessarily knowledge»⁷².

Logicamente connesse a queste considerazioni sono le valutazioni che si possono fare con riferimento alla predittività delle informazioni genetiche: in primo luogo bisogna infatti rilevare che esistono nel panorama della medicina moderna differenti metodi, diversi da quello *strictu sensu* genetico, che permettono di ottenere informazioni rilevanti per il futuro⁷³. Sono poi già stati evidenziati i limiti della capacità delle analisi genetiche di guardare al futuro, oltre che al presente. Il punto cruciale è che bisogna ragionare con attenzione su come tradurre questa caratteristica nel discorso normativo: il rischio principale è che un rafforzamento delle garanzie comporti una distorsione della percezione del potere effettivo di tali informazioni; potere che, come si è visto, è piuttosto limitato e condizionato da fattori non genetici. La dimensione futura, come si avrà modo di osservare, è certamente intrinsecamente legata alla scienza genetica, tanto in ambito clinico, quanto nell'ambito della ricerca, ma proprio per questo è necessario che il diritto si ponga nell'ottica realista della definizione dei confini di quanto è verità scientifica e quanto sono prospettazioni meramente probabilistiche.

Resta ancora da considerare il terzo profilo caratteristico delle informazioni genetiche, quello cioè di essere informazioni condivise fra più soggetti. Proprio questo aspetto costituisce il punto focale di questo lavoro e ad esso saranno dedicati i prossimi capitoli; per il momento, comunque, si anticipi soltanto che la necessità di tutelare una pluralità di interessi, derivante dal fatto che questi dati sono portatori di significati per soggetti altri rispetto a quello che si è sottoposto a test o che ha scelto di prendere parte a un progetto di ricerca, non necessariamente si risolve in un generale irrigidimento delle garanzie, e in particolare di quelle individuali.

⁷² M.L.Y. CHAN, *op. cit.*, p. 126.

⁷³ Si pensi così ad una semplice analisi del sangue che riveli un alto tasso di colesterolo (che può dipendere o meno da fattori genetici). Alcune questioni etiche in relazione alla medicina predittiva in C. BRESCIANI (a cura di), *Genetica e medicina predittiva: verso un nuovo modello di medicina*, Milano, 2000. Non mancano, peraltro, voci critiche nei confronti della effettività prognostica dei test predittivi: in questo senso si veda P. KRAFT, D. HUNTER, *Genetic risk prediction – are we there?*, in *New England Journal of Medicine*, 2009, 360(17), p. 1701-1703.

L'approccio eccezionalista, in definitiva, sembra peccare in più di un senso poiché, come si è cercato di evidenziare, sembra proporre qualcosa di simile ad un modello antropologico “geneticentrico”, attuando, da un lato, una *over-simplification* di meccanismi invece estremamente complessi e soprattutto lontani, ancora, dal potersi dire compresi a pieno e, dall'altro, ponendo una *over-emphasis*⁷⁴ su componenti che contribuiscono alla caratterizzazione biologica dell'essere umano, in maniera però non deterministica e non esclusiva. Un acritico adeguamento ad una simile impostazione comporta il rischio di snaturare l'informazione genetica, attribuendo ad essa, almeno a livello di percezione sociale, caratteristiche che travalicano la realtà scientifica attuale; è questa la principale ragione per cui il *genetic exceptionalism* «is [...] argued to impact upon, and even to distort, policy and medical and pharmaceutical practice, as well as individual behavior and related areas of social policy [...]»⁷⁵.

Centrale, dunque, non è forse la questione relativa all'opportunità di dedicare alle informazioni genetiche una regolamentazione *ad hoc*, poiché esse effettivamente costituiscono una categoria peculiare, a cavallo fra le informazioni personali e quelle sanitarie e caratterizzata, in particolare, da un elevato grado di eterogeneità. Ciò che è più discutibile è il fatto di far trasparire una immotivata ed indiscriminata necessità di innalzamento del livello delle garanzie personali ed un conseguente irrigidimento degli strumenti giuridici a tutela del singolo, radicando così la convinzione di poter tracciare una traiettoria lineare e definita che collega un dato genetico ad uno specifico carattere fenotipico.

⁷⁴ W.F. BRUCE, *Toward an Organic View of Individuality*, in *Journal of Educational Research*, 1932, 25(2), p. 81 ss.

⁷⁵ M.L.Y. CHAN, *op. cit.*, p. 128.

CAPITOLO TERZO

LA CRISI DEL MODELLO INDIVIDUALISTA

L'essenza della personalità è senz'altro data laddove la parte assunta da un individuo nell'interazione con i conspecifici non può essere assolta da un altro

K. Lorenz

1. L'individuo come concetto chiave della metodologia giuridica liberale. Cenni.

L'individualismo «inaugurato da Lutero, si è sviluppato con una forza irresistibile; e, separatosi dall'elemento religioso, ha trionfato in Francia per opera della Costituente. Esso dirige il presente ed è l'anima di tutte le cose»⁷⁶.

Il processo di individualizzazione della società, l'emersione del singolo come unità centrale, affonda le proprie radici nelle teorie illuministiche, che hanno reso necessarie la separazione e l'individuazione al fine di liberare gli individui dalle strutture tiranniche del passato, e in quelle del giusnaturalismo, in base alle quali l'individuo verrebbe prima della società, che è entità derivata dalla volontà dei singoli stessi di stipulare un contratto sociale, al fine di realizzare la massimizzazione dei propri interessi. Secondo il modello hobbesiano: «each individual is a unique rational substance shut up within the walls of his own consiousness»⁷⁷.

La parola individualismo ha fatto la sua prima apparizione in Francia, negli anni venti dell'Ottocento⁷⁸, ad opera di coloro che criticavano chi, sostanzialmente, aveva tradito lo spirito proprio della Rivoluzione, reclamando diritti per ciascuno, ma non per tutti. Il grande risultato conseguito dal fenomeno rivoluzionario era stato quello di riuscire a tenere insieme, mediante il richiamo alla solidarietà, i due principî

⁷⁶ L. BLANC, *Histoire de la Révolution Française*, Paris, 1870 (2° ed.), citato da N. URBINATI, *Individualismo democratico: Emerson, Dewey e la cultura politica americana*, Roma, 1997.

⁷⁷ S.R. LETWIN, N.B. REYNOLDS, *op. cit.*, p.92.

⁷⁸ Sull'introduzione del termine "individualismo" si veda N. URBINATI, *op. cit.*, p. 37.

antagonisti di libertà ed eguaglianza⁷⁹. A seguito della rivoluzione di luglio, tuttavia, tale legame era stato infranto e i diritti sono stati, da quel momento, interpretati in senso liberale, come diritti dell'individuo, dissociati dalla responsabilità verso la comunità politica.

Il termine, quindi, è stato coniato dai suoi detrattori e caricato di un valore critico nei confronti dell'Illuminismo, dell'autorità suprema della coscienza e della cultura dei diritti individuali, l'affermazione dei quali avrebbe, in definitiva, comportato un indebolimento dei legami sociali, un disancoramento dei diritti dalle responsabilità verso il gruppo e una sostanziale distruzione del senso di appartenenza comunitaria.

Il significato originale (europeo) del termine esprimeva una concezione negativa della società e dell'individuo, una condizione di atomismo e di disgregazione sociale, tanto da essere richiamato con disprezzo da Mill in Inghilterra quale promotore di un carattere competitivo⁸⁰.

Questa forza centrifuga disgregante e di frammentazione, che mette la persona in opposizione con la solidarietà umana, intesa come visione collettiva dei fenomeni sociali, è invece, al di là dell'Oceano, catalogata come forma di egoismo, separata e distinta dall'individualismo vero e proprio, connotato, al contrario, da caratteri positivi ed edificanti, che permettono al singolo di costruirsi una propria identità.

Alexis de Toqueville è forse il primo a riconoscere al termine individualismo una accezione tendenzialmente positiva. Ne *L'antico regime e la rivoluzione* (1856)⁸¹ l'Autore chiarisce che si tratta di un neologismo, creato per esigenze contemporanee e sconosciuto alle generazioni precedenti, poiché in passato ogni individuo

⁷⁹ *Liberté ed égalité*, inizialmente saldate dal richiamo alla *fraternité*. Per un'analisi dell'abbandono da parte della politica e dell'economia a seguito della Rivoluzione alla nozione di *fraternité*, I. VAN STAVEREN, *The values of economics: an Aristotelian perspective*, London-New York, 2001, p. 58 ss.

⁸⁰ E' nota l'icastica espressione «each one for himself and against all the rest» (J.S. MILL, *Chapters on Socialism*, in J.S. MILL, *Principles of Political Economy*, New York, 1994, p. 385).

⁸¹ A. DE TOCQUEVILLE, *L'antico regime e la rivoluzione*, trad. it. a cura di G. CANDELORO, Milano, 1996.

apparteneva ad un gruppo⁸². Il termine, in realtà, era già stato usato da Toqueville ne *La democrazia in America* (1835)⁸³, dove si afferma che «[i]ndividualismo è un'espressione recente, nata da un'idea nuova. I nostri padri conoscevano soltanto l'egoismo. L'egoismo è un amore appassionato ed esagerato di sé, che porta l'uomo a riferire tutto a se stesso e a preferire sé a tutto il resto. L'individualismo invece è un sentimento riflessivo e tranquillo, che dispone ogni cittadino a isolarsi dalla massa dei suoi simili, a mettersi da parte con la sua famiglia e i suoi amici»⁸⁴. La società democratica americana, dunque, sembra fornire un modello di individualismo positivo in cui ogni persona è in grado di selezionare le componenti che vanno a costituire la propria, unica identità, evitando di essere considerati come la somma del posto in cui si vive, della lingua che si parla, del background culturale e familiare. «It has of late become possible, even legitimate for individuals to imagine themselves – rather than linguistic group, nations or states – as society's building blocks»⁸⁵. All'individuo viene data la possibilità di discostarsi dalla propria comunità di appartenenza per scegliere autonomamente chi essere.

L'essere umano emerge in tutta la sua complessità come agente morale in grado di autodefinirsi e autodeterminarsi, riconoscendo il proprio ruolo nella società contemporanea.

La storia ha dato ragione alla forza dirompente di queste idee individualiste che si sono estese fino ad abbracciare un ruolo fondamentale dell'individuo quale elemento centrale tanto del liberalismo politico, quanto di quello economico⁸⁶.

⁸² L'Autore sostiene che si sia in realtà realizzato un passaggio da una «specie di individualismo collettivo», fondato sul fatto che «ognuno dei piccoli gruppi che componevano la società francese pensava solo a sé stesso» e l'individualismo modernamente inteso.

⁸³ A. DE TOCQUEVILLE, *La democrazia in America*, trad. it. a cura di G. CANDELORO, Milano, 1992

⁸⁴ A. DE TOCQUEVILLE, *La democrazia in America*, cit., p. 515.

⁸⁵ T.M. FRANCK, *The Empowered Self. Law and Society in the Age of Individualism*, New York, 1999, p. 1.

⁸⁶ «Liberal individualism – the claim that only individuals count – is the substance and strength of the liberal tradition», così D. JOHNSTON, *The Idea of a Liberal Theory: a Critique and Reconstruction*, Princeton, 1994, p.191. L'Autore, peraltro, prosegue affermando che «liberal individualism misinterpreted is the Achilles' heel of the liberal tradition. Liberal individualism is misinterpreted when it becomes transmuted into the view that since only individuals count, individuals need think only about themselves [...]. Liberalism misinterpreted fosters the perception that people can best

Per quanto riguarda la prima di queste due dimensioni e in particolare il fenomeno giuridico, il riflesso della tendenza individualista è riscontrabile nell'affermazione dei diritti individuali. Tale individualismo giuridico è stato spesso criticato perché tende a sostituire allo *justum*, a ciò che è oggettivamente giusto (e che necessariamente ha una base relazionale), la difesa dei diritti soggettivi dell'individuo⁸⁷.

Nonostante la continua e rinnovata attenzione per la protezione dei gruppi – concretizzatasi nel riconoscimento di veri e propri diritti collettivi –, è innegabile che le più rilevanti innovazioni nell'ultimo mezzo secolo abbiano riguardato la protezione giuridica di diritti individuali. Tale considerazione è in qualche modo spiegabile se si considera che il gruppo si presenta nella realtà come un costrutto, mentre l'individuo è, in termini kantiani, «end in itself»⁸⁸, titolare di diritti che gli appartengono incondizionatamente.

Le teorie individualiste trovano la propria concretizzazione, in ambito prima filosofico-morale e poi giuridico, per mezzo degli strumenti del principio di autonomia⁸⁹ e autodeterminazione e del consenso.

Nonostante questa ampia diffusione dell'accento enfatico posto sulla libertà dell'individuo, tuttavia, non è mai rimasta sopita la questione relativa alla sostenibilità e ai limiti da imporre a questa concezione, la domanda «whether an individualism in which the self has become the main form of reality can really be

secure the means to be effective agents by carving out for themselves the most extensive set of rights [...]».

⁸⁷ F. D'AGOSTINO, *Introduzione*, in M. VILLEY, *La formazione del pensiero giuridico moderno*, Paris, 1975, p. xii

⁸⁸ I. KANT, *The Metaphysics of Morals*, a cura di M. GREGOR, Cambridge, 1996, p. 177. Nell'originale tedesco «[d]ie Menschheit selbst ist eine Würde», I. KANT, *Metaphysik der sitten*, Leipzig, 1870, p.314.

⁸⁹ La parola “autonomia” è stata introdotta nella filosofia morale da Kant come conformità del volere individuale all'imperativo categorico della morale, e quindi come adeguamento del particolare all'universale. In questo significato il termine ha valenza diametralmente opposta all'autoaffermazione dell'individuo. Quest'ultima impostazione si è affermata in seguito, con l'individualismo liberale riconducibile a Locke. Cfr. E. SANTORO, *Autonomia individuale, libertà e diritti. Una critica dell'antropologia liberale*, Pisa, 1999, p. 33-65.

sustained»⁹⁰, essendo pur vero che l'individualità umana presuppone necessariamente l'esistenza sociale⁹¹.

2. Individualismo e medicina: rivoluzione del rapporto medico-paziente

L'individualismo, come prodotto politico e culturale, fa il proprio ingresso anche nell'ambito della medicina, andando a rivoluzionare la tradizionale impostazione del rapporto medico-paziente. Si passa infatti dal classico approccio dell'etica medica, connotato da un atteggiamento paternalistico da parte del medico nei confronti di un paziente ben lontano dall'essere considerato quale agente morale, ad una presunzione in base alla quale medico e paziente dovrebbero porsi in reciproca relazione quali individui autonomi e tendenzialmente equiparati.

Questo processo lungo e complesso ha preso le mosse negli anni '70⁹² con la nascita della bioetica come disciplina istituzionalizzata ed è emersa dall'interazione fra tre diverse componenti: i medici, la giurisprudenza e in giuristi in generale e coloro che si autoqualificavano come bioeticisti (in origine teologi e filosofi), il cui ruolo era quello di affiancare i medici nella soluzione dei nuovi problemi etici emergenti dalla biomedicina. Il risultato è stato quello di permettere all'etica di uscire dalle aule accademiche per inserirsi nell'alveo della quintessenza delle scienze pratiche, la medicina. Il processo di affermazione della bioetica come scienza

⁹⁰ R.N. BELLAH, R. MADSEN, W.M. SULLIVAN, A. SWINDLER, S.M. TIPTON, *Habits of the heart: individualism and commitment in American life*, Berkeley-Los Angeles, 2008, p. 143.

⁹¹ N. MCCORMICK, *Legal Right and Social Democracy: essays in legal and political philosophy*, Oxford, 1982, p. 251. Questa consapevolezza può essere fatta risalire fino al pensiero di Aristotele «chi non è capace di vivere in società o non ne ha alcun bisogno per la sua autosufficienza, non è parte della polis, ma è una bestia o un dio» (ARISTOTELE, *Politica*, a cura di C.A. VIANO, libro I, cap.2, 1253a, Milano, 2003, 29).

⁹² Muovendo dagli esiti del processo di Norimberga, dalle controversie relative all'allocazione di risorse ospedaliere scarse con riferimento alla dialisi dei primi anni '60 e dalla formulazione delle prime teorie sulla morte e sul morire.

coerente e sistematica⁹³ è passato anzitutto attraverso l'opera di creazione di un apparato di principî che potessero essere applicati dai medici in casi eticamente controversi. Tale approccio di tipo deduttivo, che è stato etichettato – spesso con accezione peggiorativa – come “principlism”, è stato elaborato negli Stati Uniti da Tom Beauchamp e da James Childress e, nonostante le successive numerose critiche, è divenuto l'approccio standard per la risoluzione dei cc.dd. “dilemmi bioetici”⁹⁴. E' nel celebre libro *Principles of Biomedical Ethics*, edito per la prima volta nel 1977, che gli Autori individuano quattro principi fondamentali ed universali che dovrebbero essere in grado di guidare gli operatori nella composizione dei casi pratici e nel processo clinico di *decision-making*. L'obiettivo dei due filosofi del *Kennedy Institute* era quello di collocare i quattro principî di autonomia, beneficalità⁹⁵, non-maleficienza e giustizia su uno stesso piano epistemologico, riconoscendo che in base al caso pratico alcuni sarebbero stati più adatti e meglio applicabili rispetto agli altri, ma senza l'intento di creare una gerarchia rigida fra essi: «[i]n stubborn cases of conflict there may be no single right action, because two or more morally acceptable actions are unavoidably in conflict and yet have equal weight in the circumstances. Here we can give good but no decisive reasons for more than one action. [...] We conclude that although flexibility and diversity in

⁹³ Agli inizi degli anni '70 la bioetica era «a mixture of religion, whimsy, exhortation, legal precedents, various traditions, philosophies of life, miscellaneous moral rules, and epithets»: cfr. K.D. CLOUSER, *Bioethics and Philosophy*, in *The Hastings Center Report*, Vol. 23, 1993.

⁹⁴ La tendenza sarebbe quella di gestire complesse questioni bioetiche mediante un processo di “technicalization” che permetterebbe di ridurli a principî medico-legali passibili di normazione. Così R.C. FOX, *The Evolution of American Bioethics: a Sociological Perspective*, in G. WEISZ (a cura di), *Social Science Perspectives on Medical Ethics*, Philadelphia, 1990. Anticipando ciò che si dirà in seguito, «[b]road ethical problems in clinical research and [...] clinical medicine, are often solved by creating “autonomy enhancers”» (P.R. WOLPE, *The Triumph of Autonomy in American Bioethics: a Sociological View*, in R. DEVRIES, J. SUBEDI (a cura di), *Bioethics and Society: Constructing the Ethical Enterprise*, Upper Saddle River, 1998, p. 47).

⁹⁵ Si segnala l'inesistenza in dottrina di una univoca traduzione in italiano dell'originale inglese beneficence: molti Autori preferiscono ricorrere al termine “beneficialità” e in alcuni casi anche “beneficità” per evitare la distorsione di significato che potrebbe essere ingenerata dall'utilizzo del termine “beneficenza”.

judgement are ineliminable, judgement generally should be constrained by the demands of moral justification, which typically involves appeal to principles»⁹⁶.

Questa impossibilità di indicare un criterio ordinatore fra i principî proposti, è stata spesso letta come una incapacità ed una lacuna ed ha prestato il fianco a innumerevoli critiche, rivolte anche alla mancata considerazione della natura storicamente e culturalmente determinata di tali principî, utopicamente richiamati, invece, come universali ed astratti⁹⁷.

Al di là delle formulazioni teoriche, comunque, è necessario cercare di comprendere se, nella pratica, la predicata equivalenza del valore morale dei quattro principî, sia in grado di trovare realizzazione. Siffatta riflessione fornisce un concreto aiuto, nel generale contesto delle questioni che sorgono nell'ambito del biodiritto, al fine di comprendere quale sia il criterio attualmente prevalente e, per quanto riguarda lo specifico oggetto di attenzione – il campo, cioè, della genetica umana – permette di evidenziare alcune debolezze dell'impostazione dominante.

Come si vedrà, infatti, la tendenza a riconoscere un ruolo preminente al principio di autonomia è messa in discussione da alcune caratteristiche peculiari dei dati genetici in ragione della rinnovata rilevanza che dalla loro configurazione ontologica deriva alla dimensione ultraindividuale.

Una rapida disamina dei principî in questione rivela le ragioni che hanno condotto alla netta prevalenza di uno dei quattro principî nelle società occidentali contemporanee.

Per quanto riguarda il principio di non maleficenza, riconducibile alla massima di Ippocrate “*primum non nocere*”⁹⁸ e in qualche modo rispondente al generale principio giuridico del *neminem laedere*, seppure accettato proprio in quanto affermazione di principio, trova nella pratica rilevanti limitazioni in ragione della natura di alcune terapie mediche che hanno reso necessaria la distinzione fra la finalità di procurare un danno e il procurarlo come mero accidente nel contesto del processo terapeutico.

⁹⁶ N. JECKER, N.S. JECKER, A.R. JONSEN, R.A. PEARLMAN, *Bioethics*, Sadbury, 2012, p. 159.

⁹⁷ Per una critica si veda C. VIAFORA, S. MOCELLIN (a cura di), *L'argomentazione del giudizio bioetico. Teorie a confronto*, Milano, 2006, *passim* e, in particolare, p. 31-32.

⁹⁸ Espressione ricorrente nel *Corpus Hippocraticum*.

Similmente il principio di beneficenza può essere considerato come una delle giustificazioni sottostanti l'attività medica, ma è innegabile che, nel momento in cui esso si scontri con l'autonomia del paziente, verrà percepito come paternalistico (con accezione indubbiamente negativa) l'atteggiamento di chi considererà prevalente il primo.

Infine, il principio di giustizia, volto al perseguimento di una equa distribuzione della sanità, è certamente il più idoneo ad imporsi nei confronti dell'autonomia del singolo e a soverchiarlo, ma la sua difficile concretizzazione, a causa dell'esistenza di innumerevoli e spesso contrastanti teorie della giustizia, lo rende spesso cedevole ed inefficace.

2.1. *Il trionfo del principio di autonomia*

Il principio dell'autonomia del singolo, mezzo per la realizzazione dell'ideologia dell'individualismo liberale, emerge come il più funzionale dei principi della bioetica, anche in ragione della tendenziale condivisione circa il suo significato, almeno se posto a confronto con gli altri. Essa, infatti, a fronte della rottura delle preesistenti "comunità morali", realizza una concretizzazione del pluralismo in forme di individualismo in cui ogni impostazione morale ha eguale valenza⁹⁹.

Una ulteriore ragione fondante questa prevalenza si rinviene nel progressivo indebolimento della fiducia che dovrebbe costituire la base del rapporto medico-paziente: tale graduale allentamento è stato determinato dall'evoluzione del ruolo

⁹⁹ P.R. WOLPE, *op. cit.*, p. 50. Nella società statunitense, in particolare, «[f]or better or worse (and in opposition to Beauchamp and Childress's model) autonomy has emerged as the most powerful principle in American bioethics, the basis of much theory and much regulation, and has become the 'default' principle in ethical decision making in American medicine» (p. 43). Questa prevalenza, peraltro, non è rimasta priva di detrattori. In questo senso si considerino, per esempio, le parole di un ex direttore dell'*Hastings Center* – sin dal 1969 istituto di riferimento per lo studio della bioetica – che fa riferimento ad una forma di «deference given in bioethics to the principle of autonomy» (D. CALLAHAN, *Can the Moral Commons Survive Autonomy?*, in *Hastings Center Report*, 14, 1984, p. 40-42). Secondo altri Autori, ancora, questa predominanza avrebbe dovuto essere temporalmente limitato ad una revisione delle pratiche mediche in senso anti-paternalistico: così R.M. VEATCH, *Autonomy's Temporary Triumph*, in *Hastings Center Report*, 14, 1984, p. 38-40.

della scienza medica nell'ultimo secolo, che sempre più si configura come una grande “enterprise”, dalla sempre maggiore specializzazione dei professionisti e dal vertiginoso aumento del contenzioso per *malpractice*.

In particolare negli Stati Uniti la relazione medico-paziente è stata in qualche modo ridisegnata dai legislatori e dalle Corti. Per quanto riguarda la giurisprudenza costituzionale, sin dalla sentenza *Brown v. Board of Education*, è stata chiara la forte preminenza della tutela dei diritti individuali, spesso affermati proprio in relazione all'ambito della salute¹⁰⁰. Lo sviluppo di una giurisprudenza costituzionale a tutela dei diritti del singolo, accompagnata, negli stessi anni, dalla nascita della bioetica, ha contribuito a rinforzare il significato dell'autonomia del paziente e a conferire a quest'ultimo un ruolo centrale nel garantire un solido fondamento morale non solo all'attività medica, ma anche a quella di ricerca.

La radicata tradizione statunitense relativa al diritto alla privacy¹⁰¹ e alle libertà personali¹⁰² ha elevato il diritto del paziente a prendere decisioni nel rapporto di cura al ruolo di parola d'ordine, tanto delle teorie bioetiche, quanto delle decisioni più propriamente giuridiche. È questa la ragione fondamentale per cui tutto il

¹⁰⁰ In particolare in ambito riproduttivo.

¹⁰¹ Utilizzato nella sua configurazione originaria di “right to be let alone”, per garantire una sfera di autonomia al singolo. Tale diritto, come noto, è stato identificato per la prima volta nella *dissenting opinion* del giudice Brandeis nel caso *Olmstead v. United States*, 277 U.S. 438 (1928) Il giudice, sostenendo la propria opinione contraria all'ammissibilità di registrazioni telefoniche segrete nei processi penali, aveva affermato che «[t]he makers of our Constitution undertook to secure conditions favorable to the pursuit of happiness [...]. They sought to protect Americans in their beliefs, their emotions and their sensations. They conferred, as against the Government, the right to be let alone - the most comprehensive of rights and the right most valued by civilized men. To protect that right, every unjustifiable intrusion by the Government upon the privacy of the individual, whatever the means employed, must be deemed a violation of the Fourth Amendment».

¹⁰² Intese non come mancanza di impedimenti, quanto piuttosto come forme di autonomia, libertà positive che, nei termini utilizzati da Bobbio, si accompagnano bene con la nozione di “volontà” (N. BOBBIO, *Della libertà dei moderni comparata a quella dei posteri*, in *Politica e Cultura*, Torino, 1955, p. 173).

processo medico di *decision making*, viene nella maggior parte dei casi tradotto in termini di diritti della persona¹⁰³.

Pur non volendo sviare l'attenzione dall'argomento centrale della presente trattazione, è nondimeno fondamentale tenere a mente quanto il principio dell'autonomia sia radicato e ricorrente: la Corte Suprema statunitense, per esempio, è chiara nello stabilire che tanto decisioni relative alla possibilità di abortire, quanto quelle relative al fine-vita, «involving the most intimate and personal choices a person may make in a lifetime, choices central to personal dignity and autonomy», sono «central to the liberty protected by the Fourteenth Amendment»¹⁰⁴.

La tendenza affermata negli Stati Uniti è la stessa riscontrabile in ambito europeo, in cui il principio dell'autonomia individuale, e conseguentemente del consenso, del paziente o del soggetto che partecipa ad una ricerca scientifica costituiscono, quantomeno a partire dal secondo dopoguerra, lo standard fondamentale cui fare riferimento. In questi ambiti il principio risente, in realtà, di alcuni contemperamenti ed attenuazioni, probabilmente non ipotizzabili nel contesto americano, che, seppure rilevanti, non vanno ad intaccare la forza sostanziale del modello individualista.

Per citare solo alcuni esempi paradigmatici di questa difformità, si pensi, in questo senso, al caso del signor Burke nel Regno Unito¹⁰⁵, nell'ambito del fine vita, o alla discussa sentenza della Cassazione in Italia¹⁰⁶, in riferimento al consenso al trattamento medico. Nel primo caso, a fronte di una richiesta circa la garanzia di continuazione dei trattamenti di nutrizione ed idratazione artificiale una volta che il paziente fosse divenuto incapace di manifestare la propria volontà, i giudici della *Court of Appeal*, così come quelli della Corte Europea dei Diritti dell'Uomo, hanno ricondotto la qualificazione del *best interest* del paziente allo standard incentrato su

¹⁰³ Inter alia, G.J. ANNAS, *Standard of Care: the Law of American Bioethics*, New York, 1993, *passim* e, in senso fortemente critico, A.E. BUCHANAN, *Assessing the communitarian critique on liberalism*, in *Ethics*, 99, 1989, p. 852-882.

¹⁰⁴ Si veda *Washington v. Glucksberg*, 521 U.S. 702 (1997), che richiama il caso *Planned Parenthood v. Casey*, 505 U.S. 833.

¹⁰⁵ Il caso si è svolto davanti alle corti britanniche fra il 2004 e il 2005 e si è concluso nel luglio 2006 con una pronuncia della Corte Europea dei Diritti dell'Uomo (ECtHR, N. 19807/06, 11 luglio 2006).

¹⁰⁶ Cassazione penale, S.U., n. 2437 del 18.12.2008, in *Foro it.*, 6, II, 2009, p. 305.

valutazioni di carattere clinico-scientifico, spettanti al medico, ponendo in secondo piano le richieste di autodeterminazione del singolo. Questa scelta di far prevalere un criterio oggettivo su quello soggettivo della volontà del malato caratterizza gran parte delle decisioni prese nel Regno Unito in questo ambito.

Nel caso italiano, invece, le Sezioni Unite penali della Corte di Cassazione hanno stabilito che «[o]ve il medico sottoponga il paziente ad un trattamento chirurgico diverso da quello in relazione al quale era stato prestato il consenso informato, e tale intervento, eseguito nel rispetto dei protocolli e delle *leges artis*, si sia concluso con esito fausto, nel senso che dall'intervento stesso è derivato un apprezzabile miglioramento delle condizioni di salute, in riferimento, anche alle eventuali alternative ipotizzabili, e senza che vi fossero indicazioni contrarie da parte del paziente medesimo, tale condotta è priva di rilevanza penale»¹⁰⁷. Anche in questo caso, quindi, viene scavalcato il requisito del consenso in ragione del conseguimento di un effetto tecnicamente positivo.

Pur nella diversità delle ipotesi prospettate, in entrambi i casi le corti finiscono con il dare rilevanza preminente ad un principio diverso rispetto a quello dell'autonomia del paziente, facendo prevalere il principio di beneficialità, realizzato mediante una valorizzazione dell'autonomia professionale dei medici e una applicazione di criteri oggettivi scientificamente misurabili.

Nonostante questa diversità di approccio in alcuni ambiti, risultano ben allineati, invece, i *trends* dominanti tanto negli ordinamenti europei, quanto in quello statunitense, quando si tratti di gestione delle proprie informazioni e di partecipazione a progetti di ricerca scientifica. Qui, infatti, il paradigma individualista, fondato sull'autonomia del paziente-soggetto e realizzato mediante il

¹⁰⁷ Si veda sul punto l'esaustivo commento di R. CAMPIONE, *Trattamento medico eseguito lege artis in difetto di consenso: la svolta delle sezioni unite penali nella prospettiva civilistica*, in *Responsabilità civile*, 2009, 11, p. 881, alla sentenza della Corte di Cassazione penale, S.U., 18.12.2008, n. 2437. L'Autore si esprime come segue: «[c]ome emerge dall'ordinanza di rimessione, il tema relativo alla responsabilità penale del medico per intervento eseguito *lege artis* ma senza la previa acquisizione del consenso informato ed in mancanza di un quadro riconducibile allo stato di necessità costituisce fonte di significativi contrasti interpretativi in seno alla giurisprudenza della S.C., la quale – data l'assenza di specifiche norme di legge poste a presidio dell'autodeterminazione in campo sanitario – ha fornito al riguardo valutazioni profondamente difformi, se non addirittura antitetiche».

ricorso allo strumento del consenso, risulta nettamente dominante ed è stato per lungo tempo pacifico e indiscusso¹⁰⁸.

E' possibile ipotizzare che proprio questo paradigma, forte e radicato, venga messo in crisi nell'ambito della genetica umana? Come si cercherà di spiegare meglio in seguito, ciò potrebbe accadere per due ordini principali di ragioni: da un lato perché un richiamo all'autodeterminazione del singolo non permette di dare risposta a casi in cui siano specificamente coinvolti interessi di più soggetti e, dall'altro, perché fare appello al principio di autonomia comporta in determinate ipotesi la proposizione di una visione riduttiva di tale principio, che viene sostanzialmente svuotato dei suoi contenuti intrinseci, piegandosi a teoria riduzionista e deterministica.

2.2. Il consenso informato: il «gold standard of research ethics»

Per comprendere ciò di cui si sta parlando è necessario ancora ricostruire la disciplina dello strumento che più di ogni altro, in ambito giuridico, rappresenta la concretizzazione del principio di autonomia, il «regulatory mechanism of autonomy»¹⁰⁹: il consenso informato.

Perché tracciarne i confini?

Le teorie del consenso informato si sono sviluppate per dare risposte alle preoccupazioni etiche in riferimento alla protezione del soggetto che prende parte ad una ricerca scientifica, qualche anno prima, e del paziente in ambito clinico, poi.

Pur trattandosi di uno strumento la cui disciplina varia a seconda dei contesti e degli ordinamenti presi in considerazione, alcuni punti fermi possono essere individuati.

Per quanto riguarda l'ambito della ricerca, l'idea è nata per stimolo indotto, come reazione alla assolutizzante adesione al modello del perseguimento del “bene comune” cui la ricerca scientifica sarebbe orientata, che aveva condotto agli abusi perpetrati dai medici nazisti. Il primo riconoscimento formale del principio del

¹⁰⁸ Come si vedrà in particolare nell'analisi svolta nel Cap. V, in effetti, già da tempo questa realtà è incrinata e messa almeno parzialmente in discussione.

¹⁰⁹ P.R. WOLPE, *op. cit.*, p. 47.

consenso, infatti, si rinviene nella parte iniziale del Codice di Norimberga in base al quale «[i]l consenso volontario del soggetto umano è assolutamente essenziale»¹¹⁰. Tale formulazione ha trovato eco, in ambito internazionale, nella Dichiarazione di Helsinki¹¹¹ nella quale il consenso è ricompreso fra i “principi basilari per tutta la ricerca medica” ed è così configurato: «[i]n ogni ricerca su esseri umani ciascun potenziale soggetto deve essere adeguatamente informato degli scopi, dei metodi, delle fonti di finanziamento, di ogni possibile conflitto di interessi, della appartenenza istituzionale del ricercatore, dei benefici previsti e dei rischi potenziali connessi allo studio, nonché dei fastidi che esso potrebbe comportare. Il soggetto deve essere informato del diritto di astenersi dal partecipare [...] o della possibilità di ritirare il consenso [...] in qualsiasi momento [...]. Solo dopo essersi assicurato che il soggetto abbia compreso le informazioni, il medico deve ottenere [...] il consenso informato, liberamente espresso, preferibilmente in forma scritta».

Il modello fornito dal Codice di Norimberga, inoltre, è stato utilizzato negli Stati Uniti a seguito della rivelazione di alcuni abusi nell'ambito della “ricerca scientifica”, il più famoso dei quali è il c.d. caso *Tuskegee*¹¹². Il *National Research Act* del 1974 istituiva una apposita commissione (*National Commission for the*

¹¹⁰ Inoltre, «[...] la persona in questione deve [...] prendere una decisione cosciente e illuminata. Quest'ultima condizione richiede che prima di accettare una decisione affermativa da parte del soggetto dell'esperimento lo si debba portare a conoscenza della natura, della durata e dello scopo dell'esperimento stesso; del metodo e dei mezzi con i quali sarà condotto; di tutte le complicazioni e rischi che si possono aspettare e degli effetti sulla salute o la persona che gli possono derivare dal sottoporsi dell'esperimento», punto 1.

¹¹¹ *Principi etici per la ricerca medica che coinvolge i soggetti umani*, adottata nella diciottesima Assemblea Generale della WORLD MEDICAL ASSOCIATION, tenutasi nel giugno del 1964 ad Helsinki, ripetutamente emendata.

¹¹² Lo *U.S. Public Health Service* aveva condotto, su uomini afro-americani in condizioni di indigenza, uno studio di lungo termine sulla sifilide. I pazienti erano tenuti all'oscuro delle informazioni relative alla malattia e non erano stati trattati con gli antibiotici disponibili (la penicillina). Per un'indagine approfondita dell'episodio e delle sue conseguenze si veda S. REVERBY, *Examining Tuskegee: the infamous syphilis study and its legacy*, Chapel Hill, 2009.

Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research), in seno alla quale, nel 1979, venne elaborato il c.d. *Belmont Report*¹¹³.

Nel *Report* trova riconoscimento tutta la costruzione descritta nei paragrafi precedenti relativa all'affermazione di un individualismo liberale e del principio di autonomia inteso come autodeterminazione del singolo¹¹⁴. La persona autonoma è quella «capable of deliberation about personal goals and of acting under the direction of such deliberation»¹¹⁵. La protezione dei soggetti capaci, che devono essere trattati come agenti autonomi, dovrebbe essere perseguita e raggiunta mediante l'istituzionalizzazione del principio del consenso¹¹⁶.

All'incirca nello stesso periodo la nozione del consenso veniva delineata da corti e legislatori per l'ambito clinico, attuando uno scostamento dal tradizionale approccio paternalistico basato sull'autorità dei medici cui essi erano avvezzi da centinaia di anni. Una delle ragioni fondamentali, come già visto, è quella dell'indebolimento della relazione fra personale medico e paziente: come osserva David Rothman «[p]ractically every development in medicine in the post-World War II period distanced the physician and the hospital from the patient and the community, disrupting personal connections and severing the bonds of trust»¹¹⁷. In base a queste riflessioni è possibile spiegare la ragione per cui il consenso si radica dapprima nel contesto in cui, per definizione, il rapporto di fiducia fra professionista (il ricercatore) e soggetto-paziente è più debole e solo in seguito in ambito clinico dove la tradizione dell'«affidamento» del paziente è più forte.

¹¹³ *The Belmont Report, Ethical Principles and Guidelines for the protection of human subjects of research*, adottato dalla *National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research* il 18 aprile 1979.

¹¹⁴ Il *Report*, peraltro, considera tre principî etici fondamentali: rispetto della persona, beneficenza e giustizia (punto 4).

¹¹⁵ Punto 5 del *Report*.

¹¹⁶ Punto 13 del *Report*.

¹¹⁷ D.J. ROTHMAN, *Strangers at the Bedside: a History of How Law and Bioethics Transformed Medical Decision Making*, New York, 2009, p. 127. Il rischio principale di tale tipo di tendenza è quello di una sostituzione della solitudine del medico paternalista con la solitudine del malato, cfr. C. CASONATO, F. CEMBRANI, *Il rapporto terapeutico nell'orizzonte del diritto*, in L. LENTI, E. PALERMO FABRIS, P. ZATTI (a cura di), *Trattato di Biodiritto. I diritti in Medicina*, Milano, 2010, p. 55 ss.

Il primissimo caso negli Stati Uniti in cui il consenso vede il proprio riconoscimento in ambito giuridico va fatto risalire ai primi anni del XX° sec., quando il giudice Cardozo afferma che «[e]very human being of adult years and sound mind has a right to determine what shall be done with his own body; and a surgeon who performs an operation without his patient's consent, commits an assault, for which he is liable in damages»¹¹⁸. Bisogna tuttavia attendere il 1957 perché il consenso venga corredato dell'aggettivo “informato”, vedendosi così integrato e rafforzato nei suoi elementi identificativi. Il punto di svolta – e dunque il passaggio da un approccio basato sulla beneficialità (l'intervento senza consenso provoca un danno al paziente) ad una valorizzazione dell'autonomia (il paziente ha diritto ad autodeterminarsi sulla base di una adeguata informazione) è solitamente riconosciuto nella sentenza relativa al caso *Salgo v. Leland Stanford Jr., University Board of Trustees*¹¹⁹, che riconosce che «[a] physician violates his duty to his patient and subjects himself to liability if he withholds any facts which are necessary to form the basis of an intelligent consent by the patient to the proposed treatment». Questa presa di posizione è peraltro immediatamente mitigata dall'affermazione in base alla quale «in discussing the element of risk a certain amount of discretion must be employed consistent with the full disclosure of facts necessary to an informed consent»¹²⁰, nel tentativo di contemperare due visioni della relazione medico-paziente, l'una basata sulla preminenza dell'autonomia individuale e l'altra su un rapporto gerarchicamente paternalistico, tendenzialmente inconciliabili.

¹¹⁸ *Schloendorff v. Society of N.Y. Hospitals*, 105 N.E. 92, 93 (N.Y. 1914). Un precedente è rinvenibile nel caso *Mohr v. Williams*, in cui, a seguito di un'operazione all'orecchio sbagliato, la *Supreme Court* del Minnesota afferma che «[i]f the physician advises his patient to submit to a particular operation, and the patient weighs the dangers and risks incident to its performance, and finally consents, he thereby, in effect, enters into a contract authorizing his physician to operate to the extent of the consent given, but no further» (*Mohr v. Williams*, 104 N.W. 12 (Minn. 1905)).

¹¹⁹ *Salgo v. Leland Stanford Jr. University Board of Trustees*, 154 Cal App2d 560, 317 P2d 170 (1957).

¹²⁰ Punto 181 della sentenza.

Numerosi casi successivi hanno rinforzato l'obbligo di informazione¹²¹ ed in alcune ipotesi le decisioni sembrano proprio dirette a ridisegnare la relazione terapeutica, limitando fortemente il potere di scelta del medico e la sua autorità.

Una simile evoluzione si è avuta anche in ambito europeo, dove il principio del consenso trova ora il proprio riconoscimento in più di un documento. In particolare di esso si trova traccia nella Convenzione sui Diritti dell'Uomo e la Biomedicina¹²² (c.d. Convenzione di Oviedo) il cui art. 5 prevede che «[u]n intervento nel campo della salute non può essere effettuato se non dopo che la persona interessata abbia dato consenso libero e informato. Questa persona riceve innanzitutto una informazione adeguata sullo scopo e sulla natura dell'intervento e sulle sue conseguenze e i suoi rischi. La persona interessata può, in qualsiasi momento, liberamente ritirare il proprio consenso».

Il principio è stato riconosciuto anche a livello giurisprudenziale dalla Corte Europea dei diritti dell'uomo di Strasburgo che, con riferimento alle scelte di fine vita, ha collegato il principio al diritto al rispetto della vita privata (art. 8 della Convenzione europea per la salvaguardia dei diritti dell'uomo e delle libertà fondamentali), affermando che «[i]n the sphere of medical treatment, the refusal to accept a particular treatment might, inevitably, lead to a fatal outcome, yet the imposition of medical treatment, without the consent of a mentally competent adult patient, would interfere with a person's physical integrity in a manner capable of engaging the rights protected under Article 8 § 1 of the Convention»¹²³. Più esplicita la Corte in una recente decisione nell'affermare che «le droit d'un individu de

¹²¹ *Ex multis, Cobbs v. Grant* in cui la Suprema Corte della California riconosce che gravi sul medico un dovere di «reasonable disclosure of the available choices with respect t proposed therapy and of the dangers inherently and potentially involved in it» 502 P.2d 1; 10 (Cal. 1972).

¹²² E' ormai nota la questione relativa al mancato completamento del procedimento per la ratifica di tale Convenzione in Italia, sul punto S. PENASA, *Alla ricerca dell'anello mancante: il deposito dello strumento di ratifica della Convenzione di Oviedo*, in *Forum di Quaderni Costituzionali*, reperibile su http://www.forumcostituzionale.it/site/images/stories/pdf/documenti_forum/paper/0007_penasa.pdf (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

¹²³ *Pretty v. The United Kingdom [European Court of Human Rights]*, Application no. 2346/02, Strasbourg, 29 aprile 2002, p. 63. Sul punto la Corte è tornata con il caso *Case of Haas v. Switzerland*, 20 January 2011, no. 31322/07 (First Section)

décider de quelle manière et à quel moment sa vie doit prendre fin, à condition qu'il soit en mesure de forger librement sa propre volonté à ce propos et d'agir en conséquence, est l'un des aspects du droit au respect de sa vie privée au sens de l'article 8 de la Convention»¹²⁴.

Ancor più rilevante è stato l'inserimento di questo cardine della relazione terapeutica e dell'attività di ricerca nella Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea, incorporata nel Trattato di Lisbona e quindi diritto vigente in tutti gli Stati membri dell'Unione. Essa prevede espressamente che «[n]ell'ambito della medicina e della biologia devono essere in particolare rispettati: il consenso libero e informato della persona interessata, secondo le modalità definite dalla legge [...]»¹²⁵.

Come noto, in Italia, il principio è stato oggetto dell'attenzione della giurisprudenza della Corte costituzionale che, in seno ad un graduale processo di costruzione di significati, lo definisce come «espressione della consapevole adesione al trattamento sanitario proposto dal medico» e gli attribuisce natura di «vero e proprio diritto della persona» che «trova fondamento nei principi espressi nell'art. 2 [...] e negli artt. 13 e 32 della Costituzione»¹²⁶.

Merita, infine, di essere richiamata l'evoluzione che lo strumento ha seguito in seno alla categoria professionale nello strumento dei codici deontologici, poiché in essa si rispecchia a pieno la transizione da una cieca fiducia nella professionalità del medico alla valorizzazione della centralità del paziente come soggetto plenipotenziario nel rapporto di relazione terapeutica. Fra le varie versioni che si sono succedute¹²⁷, infatti, in quella del 1978 si legge che «il medico non deve intraprendere alcun atto medico che comporti un rischio per il paziente senza il

¹²⁴ *Haas v. Switzerland*, 20 gennaio 2011, no. 31322/07 (First Section), §51.

¹²⁵ Articolo 3, co.2, lett. a).

¹²⁶ Sentenza 438/2008 in *Foro it.* 2009, 5, I, p. 1328, con cui fa proprie alcune acquisizioni della Corte di Cassazione che, nonostante ondivaghe pronunce circa i profili civili e penali della responsabilità del medico, riconosce che il principio del consenso ha un sicuro fondamento in Costituzione e costituisce legittimazione e fondamento dell'operato del medico.

¹²⁷ E' interessante notare che, fin dalla versione del 1903, era previsto il requisito del consenso, pur se in termini molto generali: il medico «non intraprenderà alcun atto operativo senza aver prima ottenuto il consenso dell'ammalato o delle persone dalle quali esso dipende, se è minorenne o incapace» (art. 4).

consenso valido del malato o delle persone da cui questo è rappresentato se minorenne o incapace, salvo lo stato di necessità e sempre che il paziente non sia in grado di dare un valido consenso»¹²⁸, mentre in quella del 1989 è chiarito che «il medico non può intraprendere alcuna attività diagnostico terapeutica senza il valido consenso del paziente, che se sostanzialmente implicito nel rapporto di fiducia, deve essere invece consapevole ed esplicito allorché l'atto medico comporta rischio o permanente riduzione dell'integrità fisica»¹²⁹ (*modus* del consenso nei casi a rischio). Nel 1995 il primo riconoscimento compiuto: «il medico non deve intraprendere attività diagnostica e terapeutica senza il consenso del paziente validamente informato»¹³⁰ (informazione ancora legata al discernimento del medico). Nel 1998 si ha una piena valorizzazione dell'autonomia e dell'informazione, in ossequio alle quali il paziente deve essere soddisfatto in ogni sua richiesta di informazione, e soprattutto deve essere coinvolto dal medico al fine di poter aderire alle proposte diagnostiche terapeutiche. L'affermazione definitiva e completa del ruolo di centralità del paziente, comunque, viene portata ai massimi termini con la versione più recente del Codice. Mettendo, infatti, a paragone l'art. 30 del 1998 con l'art. 33 del 2006, si può notare che nel primo l'informazione era concepita come mezzo per poter far aderire il paziente alle scelte terapeutiche del medico, mentre nel secondo viene introdotta l'idea di una partecipazione del malato nelle scelte decisionali del professionista, portando così a compimento il disegno di una «alleanza terapeutica»¹³¹.

Per quanto concerne invece la sperimentazione sull'uomo il codice del '78 si prevedeva che essa fosse «subordinata al consenso dell'avente diritto. Il consenso deve essere espresso liberamente e possibilmente per iscritto» (art. 43). Nel 1989 si aggiunge che il paziente debba essere informato adeguatamente sugli obiettivi e sui benefici previsti dalla sperimentazione (art. 49) che deve essere adeguata a determinati protocolli approvati da commissioni etico-scientifiche. L'evoluzione passa per l'introduzione del requisito della forma scritta per il consenso e per la

¹²⁸ Art. 9.

¹²⁹ Art. 40.

¹³⁰ Art. 31.

¹³¹ L'espressione può essere attribuita ad una psicoanalista americana che faceva riferimento ad una «working relationship between patient and analyst» (E. ZETZEL, *Current concepts of transference*, in *International Journal of Psycho-Analysis*, 1956, 37, p. 369-375).

creazione dei Comitati etici, per giungere alla disciplina del 2006 che razionalizza le previsioni relative alla sperimentazione dedicandovi quattro articoli (artt. 47-50). La sperimentazione scientifica, in conclusione, è subordinata obbligatoriamente, come detto, al consenso scritto del paziente, che dovrà essere informato di tutti gli aspetti, ivi compreso il diritto di potersi ritirare in qualsiasi momento. Particolare rilievo, inoltre, è assunto dalla figura del Comitato etico, senza il cui assenso la sperimentazione non sarà possibile¹³².

A seguito di questa complessa evoluzione, dunque, l'istituto del consenso esce rafforzato e corredato di alcuni attributi – validi tanto in ambito clinico, quanto in quello della ricerca scientifica – che dovrebbero contribuire a riempire una formula di significati. La locuzione stessa “consenso informato” pone la prima condizione di validità della manifestazione di volontà che deve poggiare su una attività di informazione compiuta dal professionista; appare evidente che difficilmente tale obbligo informativo possa concretamente dirsi adempiuto a fronte della consegna di un modulo prestampato, seppure molto dettagliato (da diritto di essere informato ad obbligo di informarsi). L'informazione deve basarsi sullo stato delle migliori conoscenze scientifiche e avere ad oggetto il rapporto costi-benefici del trattamento che il medico intende eseguire sul paziente¹³³. Il consenso, inoltre, deve essere specifico, personale ed attuale. Tutti questi requisiti, come si avrà modo di osservare, presentano profili di critica problematicità nel momento in cui vengano applicati alla materia della genetica umana.

Con riferimento alla funzione del consenso, esso – come si è visto – nasce innanzitutto per garantire al soggetto la possibilità di scegliere autonomamente se prendere parte ad un determinato progetto di ricerca scientifica e, all'interno della relazione terapeutica, per rendersi attivamente partecipe in scelte che lo riguardano. In particolare nel primo dei due ambiti, tuttavia, la dimensione “informativa” dell'autodeterminazione diventa rapidamente prevalente e il consenso si trasforma in

¹³² Sulla funzione e l'evoluzione del Codice di deontologia si vedano, *inter alia*, le pagine di M. BARNI, *I doveri del medico*, in L. LENTI, E. PALERMO FABRIS, P. ZATTI (a cura di), *op. cit.*, p. 166 ss.

¹³³ COMITATO NAZIONALE PER LA BIOETICA, *Informazione e consenso all'atto medico*, 20 giugno 1992, *passim*, reperibile in <http://www.governo.it/bioetica/testi/200692.html> (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

mezzo imprescindibile per superare il proprio diritto alla riservatezza. Il punto peculiare è che la privacy stessa ha subito una notevole trasformazione nel tempo evolvendosi, almeno in Europa, da diritto a non vedere diffuse le proprie informazioni di carattere personale, a diritto ad esercitare un controllo sul flusso delle proprie informazioni¹³⁴; un diritto, insomma, dilatato nel tempo e nello spazio. Questa evoluzione è stata in qualche modo imposta, per osmosi, anche al consenso, con tutte le chiare difficoltà che possono emergere dall'estensione di questa elastica funzione regolatrice ad un atto che nasce originariamente come istantanea manifestazione di volontà *una tantum*.

Alcune caratteristiche tipiche della ricerca genetica, in particolare, hanno reso la questione ancora più spinosa, fino al punto di mettere in crisi il modello di riferimento.

Come si vedrà, peraltro, anche nella relazione medico-paziente, alcune delle caratteristiche tipiche dei dati genetici, e in particolare, il fatto di rivestire contemporaneamente il ruolo di informazioni personali ed interpersonali, hanno indotto una mutazione del paradigma del consenso che non serve più l'unico scopo di legittimare interventi sulla persona, ma estende il proprio ruolo al mantenimento del rapporto di fiducia fra medico e paziente, nei casi in cui siano coinvolti soggetti terzi. In particolare, si analizzeranno casi in cui linee guida e normative ammettono una rottura del dovere di segretezza gravante sul medico al fine di tutelare gli interessi di soggetti terzi; in ogni caso questo rimedio è previsto in via eccezionale e l'obiettivo primario è quello di cercare di ottenere il consenso del paziente, sempre nell'ottica della realizzazione di una alleanza fra le due parti della relazione.

¹³⁴ La privacy, nata come diritto ad essere lasciati soli, si è svolta andando a coincidere, da un lato, con la protezione della sfera privata dalla curiosità di terzi e dall'interesse altrui a conoscere (P. RESCIGNO, *Manuale di diritto privato italiano*, Napoli, 1992, p. 236) e, dall'altro, con il controllo del flusso di informazioni che dalla persona veicolano verso l'esterno (S. RODOTÀ, *Repertorio di fine secolo*, Bari, 1999, p. 216). Oggi con il termine privacy si allude in realtà «ad una sorta di diritto comprensivo, oltre che dei tradizionali aspetti connessi alla “riservatezza”, anche del potere di controllo sulla circolazione delle proprie informazioni personali [...]» (E. VARANI, *Diritto alla privacy e trattamento dei dati sensibili in ambito sanitario. Dalla Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea al decreto legislativo 30 giugno 2003 n.196 “Codice in materia di protezione dei dati personali”*, in *Giurisprudenza Italiana*, 2005, p. 1770).

Il consenso, quindi, parallelamente al diritto alla privacy, sembra dover adattare la propria natura di istantaneità alla necessità di seguire un flusso di informazioni sempre più esteso geograficamente e diacronicamente, qualificandosi – come si avrà modo di osservare – in termini procedurali e procedimentali.

3. *Travalicando la sfera del singolo: la costruzione di nuove identità*

Una delle tendenze fondamentali della biomedicalizzazione, intesa come processo di trasformazione tecnoscientifica della sanità e della medicina, riguarda il modo in cui le innovazioni biomediche stanno determinando la configurazione di nuove “identità tecnoscientifiche”, individuali e collettive. Le nuove tecnologie, infatti, incidono profondamente sul senso di identità e di appartenenza, dando vita a nuove “biosocialities”, a nuove modalità di relazione sociale¹³⁵.

La caratteristica della “multidimensionalità”¹³⁶, propria della materia in esame, si estende anche ai dati genetici. Come si è visto, infatti, partendo da un sostrato materiale – il campione biologico – chiaramente ed univocamente riconducibile ad un determinato soggetto, è possibile, attraverso una lettura del materiale genetico, ottenere un profilo informativo la cui rilevanza si estenderà anche alla sfera personale di altri individui, geneticamente legati al “soggetto fonte”.

La ragione per cui i dati sanitari sono solitamente sottoposti al doppio regime di tutela realizzato mediante il diritto alla privacy e l'obbligo di riservatezza gravante sul medico, è che tali informazioni riguardano in genere solo e soltanto il paziente¹³⁷. Da ciò deriva un sistema che colloca quest'ultimo al centro di ogni processo decisionale e, in particolare, delle decisioni relative alla rivelazione dei propri dati, in ossequio ad una piena realizzazione dei principî di autonomia e autodeterminazione. Questo schema entra però in crisi nel momento in cui il valore informativo di un

¹³⁵ P. ATKINSON, P. GLASNER, M. LOCK, *Handbook of Genetics and Society. Mapping the New Genomic Era*, Oxon – New York, 2009, p. 23.

¹³⁶ P. NICOLAS JIMENEZ, *La protección jurídica de los datos genéticos de carácter personal*, Bilbao-Granada, 2006.

¹³⁷ S. MCLEAN, *Autonomy, consent and the law*, Oxon – New York, 2010, p. 155.

determinato dato, direttamente ricollegabile ad un unico soggetto, si estenda fino a coinvolgere gli interessi di soggetti terzi.

La considerazione della natura condivisa dell'informazione genetica permette di cogliere a pieno la natura intrinsecamente ambivalente di questo tipo di informazioni. Da un lato ad esse è infatti attribuito il potere di esaltare l'unicità e l'irripetibilità di ogni singolo individuo, singolarmente connotato da una infinitesimale, ma determinante, percentuale di patrimonio genetico che lo distingue da ogni altro essere appartenente alla specie umana. Al contempo, però, la restante parte del DNA pone l'individuo all'interno di un complesso quadro relazionale, variamente articolato, che può, al limite, arrivare a comprendere l'intero genere umano¹³⁸ o la categoria degli esseri viventi. Tale peculiarità, peraltro, è in armonia con il concetto di “dato personale”, definito, ex art. 4 del Codice, come «qualunque informazione relativa a persona fisica, persona giuridica, ente o associazione, identificati o identificabili [...]»¹³⁹, indipendentemente, quindi, dalla fonte da cui essa provenga.

Il quadro è ovviamente complicato dalla complessità delle regole relative alla trasmissione ereditaria e dalla circostanza che l'attività interpretativa esiti nella maggior parte dei casi in possibilità piuttosto che in probabilità¹⁴⁰.

L'estensione della portata informativa, comunque, seppure caratterizzata da diversi gradi di attendibilità e certezza, procede tanto in senso orizzontale, quanto in senso verticale. L'informazione genetica, dunque, funge da *trait d'union* che collega generazioni passate, presenti e future in una linea verticale, ma anche individui di una stessa generazione, legati da vincoli genetici, in una pluralità di linee orizzontali, la cui rilevanza va via via calando, mano a mano che ci si allontana dal “soggetto fonte”.

L'intensità del tratto, la forza variabile che crea una connessione fra diversi individui, deve in qualche modo essere tradotta in termini giuridici e normativi,

¹³⁸ L'art. 1 della citata *Dichiarazione Universale sul Genoma Umano e i Diritti dell'Uomo dell'UNESCO*, prevede che «il genoma umano sottende l'unità fondamentale di tutti i membri della famiglia umana».

¹³⁹ Art. 4, lett b) d.lgs. 196/2003, cit.

¹⁴⁰ S. MCLEAN, *op. cit.*, p. 179.

poiché la diffusione o la non diffusione di una informazione ottenuta mediante lo svolgimento di un test su un soggetto, potrebbe andare ad intaccare interessi giuridici meritevoli di tutela, riconducibili a soggetti terzi.

3.1. Nuove entità e nuova rilevanza di vecchie entità

La prima dimensione che sarà necessario prendere in considerazione è quella relativa al c.d. gruppo biologico, che si sostituisce, in ambito genetico, alla nozione giusprivatistica di famiglia, distinguendosi per alcuni profili. In termini pratici, di tale gruppo non faranno parte il coniuge e i figli adottivi¹⁴¹, ma vi rientreranno la madre che non abbia voluto riconoscere il figlio dopo il parto o (in ordinamenti che ammettono la fecondazione eterologa) donatori di gameti¹⁴². Il punto centrale è capire se sia possibile parlare di un nuovo gruppo sociale emergente¹⁴³ e di quale considerazione esso debba eventualmente godere da un punto di vista giuridico¹⁴⁴.

L'esistenza di tale nuova entità di appartenenza, o piuttosto la rinnovata rilevanza di tale entità di appartenenza, dovrà essere tenuta in considerazione, *in primis*, con riferimento al rapporto terapeutico fra medico e paziente, ma dovrà

¹⁴¹Si noti, tuttavia, che ancora una volta i confini delle definizioni dipendono, in realtà, strumentalmente, dallo scopo che si intende perseguire. In questo senso, per esempio, nel contesto del *Genetic Information Nondiscrimination Act* statunitense, il coniuge e i figli adottivi sono inseriti nella nozione di famiglia – seppure non legati al soggetto da vincoli biologici – per garantire l'unità del trattamento assicurativo. Cfr. *Senate Report* N. 110-48, punto 28.

¹⁴²M.G. SALARIS, *Corpo umano e diritto civile*, Milano, 2007, p. 215.

¹⁴³«L'informazione genetica riguardante ogni individuo non deve essere considerata come personale per quell'individuo, ma come una proprietà comune delle altre persone che potrebbero condividere quei geni, e che necessitano dell'informazione al fine di conoscere la loro propria costituzione genetica. In tal caso, il diritto *prima facie* di un individuo alla confidenzialità ed alla privacy potrebbe essere considerato oltrepassato dai diritti degli altri ad avere informazioni riguardanti loro stessi». Così il *ROYAL COLLEGE OF PHYSICIANS*, in *Ethical Issues in Clinical Genetics*, Londra, 1991, par. 4.10, citato dal Gruppo di lavoro formato dal CONSIGLIO NAZIONALE DI BIOETICA e dal COMITATO NAZIONALE PER LA BIOSICUREZZA, LE BIOTECNOLOGIE E LE SCIENZE DELLA VITA, nel documento *Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: consenso informato*, del 16 febbraio 2009.

¹⁴⁴ In questo senso si interrogano D. MASCALZONI, A. HICKS, P.P. PRAMSTALLER, *Consenting in Population Genomics as an Open Communication Process*, in *Studies in Ethics, Law, and Technology*, Vol. 3, Iss. 1, 2009, p. 7.

necessariamente essere richiamata anche nel contesto della ricerca genetica, poiché anche in questo ambito potrebbe emergere la rilevanza di informazioni “condivise”. Come si è sostenuto «genetics has medicalised kinship, further complicating familial identities and relations»¹⁴⁵.

Il ragionamento non può però arrestarsi a questo punto: la valenza dell’informazione genetica, infatti, non si esaurisce all’interno della sfera privata e familiare, ma giunge ad incidere anche sulla dimensione pubblica e collettiva. L’ambito della ricerca scientifica genetica, in particolare, costituisce il terreno più fertile per tracciare alcune riflessioni in merito a questo ulteriore piano di condivisione.

Sarà dunque necessario chiedersi se e in che modo l’interesse pubblico al progresso e all’evoluzione scientifica si possano configurare quali limiti o quali contrappesi all’esercizio dei diritti individuali. La ragione per cui queste considerazioni hanno un impatto particolarmente forte in questo, ancor più che in altri settori della ricerca scientifica, è intimamente connessa alle peculiari modalità mediante le quali la ricerca genetica viene effettuata.

3.1.1. Le biobanche: nuove modalità per la ricerca scientifica

Il luogo attualmente privilegiato per la ricerca genetica sono le biobanche, cui si è fatto rapido cenno nel tentativo di tracciare i limiti della nozione di “campione biologico”. Tali raccolte, infatti, devono, per loro stessa natura, prendere in considerazione tanto la dimensione materiale, quanto quella informazionale, nel rispetto di tutti gli interessi coinvolti¹⁴⁶, evitando che l’una venga risolta nell’altra. Queste innegabili difficoltà risultano aggravate dallo scopo che la biobanca persegue: la finalità del rapporto medico-paziente, che coinvolga il trattamento di dati genetici, è che il primo apporti, applicando le proprie conoscenze, il maggior numero di benefici possibili all’altro. Le biobanche rispondono, invece, ad un interesse più

¹⁴⁵ K. FINKLER, C. SKRZYŃIA, P. EVANS, *The new genetics and its consequences for family, kinship, medicine, and medical genetics*, in *Social Science and Medicine*, 2003, 57, p. 403-412.

¹⁴⁶ M. MACIOTTI, *Consenso informato e biobanche di ricerca*, in *Nuova giurisprudenza civile commentata*, n. 3, marzo 2009, p. 157.

ampio e devono in qualche modo garantire che gli interessi e le tutele riconosciute in capo al singolo non finiscano per restringere eccessivamente, o persino impedire, il progresso della ricerca scientifica.

Il compito globale delle biobanche è in definitiva quello di creare un equilibrio dinamico che realizzi, in base alle caratteristiche finalistiche e strutturali dell'istituzione stessa, la garanzia della posizione del singolo donatore, sano o malato, gli interessi di coloro che ad esso sono geneticamente legati e quelli dei ricercatori e della comunità scientifica che dovrebbero essere direttamente strumentali alla realizzazione di un interesse generale e diffuso al progresso delle scienze mediche, facente capo all'intera collettività. Come questo equilibrio possa essere raggiunto lo si vedrà a breve; per il momento basti rilevare che il paradigma individuale non sembra fornire risposte adeguate in contesti così ampi di ricerca *open-ended*.

3.2. Propensione alla categorizzazione

Altra caratteristica strettamente legata alla natura condivisa dei dati genetici riguarda la loro propensione alla categorizzazione: studi specifici che si concentrano su una determinata caratteristica genetica, soprattutto se accompagnati da visioni deterministiche e riduzionistiche o da valutazioni scientifiche non sempre rigorose, rischiano di contribuire alla costruzione di gruppi di appartenenza fondati su vere e proprie o solo presunte caratteristiche biologiche. Queste identità tecnoscientifiche, costruite cioè mediante l'applicazione di nuove tecnologie al nostro corpo¹⁴⁷, sono spesso imposte agli individui, indipendentemente dalla loro volontà o dalla loro accettazione.

La categorizzazione può riguardare diverse forme di aggregazione che vanno dalle più generali, quali quelle di popolazione, gruppo, etnia o razza, a raggruppamenti basati sull'esistenza di una determinata caratteristica genetica, percepita a livello sociale come particolarmente rilevante. Tale attività di categorizzazione, di creazione di gruppi di appartenenza, volontaria o involontaria, diretta o indiretta, è estremamente delicata a causa dei rischi di discriminazione e di

¹⁴⁷ P. ATKINSON, P. GLASNER, M. LOCK, *op. cit.*, p. 23.

stigmatizzazione che da essa inevitabilmente derivano. Questi rischi, insiti in qualsiasi attività del genere, difficilmente scivola da giudizi di valore, sono accentuati dalle difficoltà relative alla caratura del messaggio informativo di cui i dati genetici sono portatori e dalle carenze interpretative ancora dominanti.

4. Nuove forme di identità

Le peculiari soggettività che derivano da legami interpersonali – biologicamente reali e fondati o biologicamente artatamente costruiti ed imposti – sono espressione di una dimensione che travalica i limiti della sfera individuale e sono state concettualizzate facendo ricorso a diverse espressioni: “biomedical identities”¹⁴⁸, “biological citizenship”¹⁴⁹, “genetic citizenship”¹⁵⁰ e “biopolitical citizenship”¹⁵¹.

Anche questi tentativi di razionalizzazione evidenziano la rilevanza in qualche modo collettiva e comunque condivisa delle informazioni genetiche e mettono in crisi un modello puramente individualista di protezione degli interessi coinvolti. Così, l'estremizzazione e l'irrigidimento di posizioni giuridiche soggettive, intese come insiemi di «pretese, facoltà, immunità e poteri riconosciuti al singolo per la soddisfazione di un suo interesse secondo il suo libero apprezzamento»¹⁵², mal si attagliano ad un ambito all'interno del quale relazioni intersoggettive, tendenzialmente stabili e biologicamente fondate, costituiscono un elemento da cui, come visto, non si può prescindere.

¹⁴⁸ J. DUMIT, *Picturing personhood: brain scans and biomedical identity*, Princeton, 2003.

¹⁴⁹ C. NOVAS, N. ROSE, *Genetic Risk and the birth of somatic individual*, in *Economy and Society*, 29, 4, 2000, p. 485-513 e N. ROSE, *The Politics of Life Itself: Biomedicine, Power and Subjectivity in the Twenty-First Century*, Princeton, 2007.

¹⁵⁰ D. HEATH, R. RAPP, K.S. TAUSSIG, *Genetic Citizenship*, in D. NUGENT, J. VINCENT (ed.), *A companion to the Anthropology of Politics*, London, 2004 e, negli stessi termini, S. GIBBON, *Breast Cancer Genes and the Gendering of Knowledge: Science and Citizenship in the Cultural Context of the 'New' Genetics*, Basingstock-New York, 2007.

¹⁵¹ S. EPSTEIN, *Inclusion: The Politics of difference in Medical Research*, Chicago, 2007.

¹⁵² P. TRIMARCHI, *Istituzioni di diritto privato*, Milano, 2009, p. 48.

La natura bipolare dei dati genetici, che da un lato esaltano l'unicità e dall'altro intessono e consolidano relazioni, comporta un ripensamento di alcune delle categorie che tradizionalmente sono poste a tutela della sfera giuridica del singolo.

Le informazioni genetiche, caratterizzate, dunque, da profili apertamente dicotomici, si inseriscono perfettamente nella struttura disegnata dai costituenti nella formulazione dell'art. 2 della Costituzione italiana, dimostrando di essere in grado di costruire un ponte fra le due dimensioni in esso coniugate.

Cambiano le scene e cambiano gli attori, ma i profili critici che richiedono una soluzione si ripropongono: nel 1975, nel corso di una articolata analisi dell'art. 2, Barbera affermava che «[l]a “persona” per non scadere ad “individuo”, va considerata non solo nella sua “immanenza” ma anche nella sua “apertura sociale”, non solo “nell’isolamento dell’uomo dall’uomo” ma anche “nel legame dell’uomo con l’uomo”»¹⁵³.

Questo obiettivo ideale sembra oggi più vicino ad una realizzazione proprio grazie all'immenso potenziale conoscitivo fornito dai progressi nell'ambito della genetica umana.

A fronte del duplice ruolo giocato dalle acquisizioni in questo ambito, il compito fondamentale del diritto è quello di configurare un rigoroso bilanciamento fra gli interessi della collettività e quelli del singolo, nell'ottica della realizzazione di un ragionevole temperamento fra le due esigenze, solidarista ed individualista¹⁵⁴.

Come si cercherà di dimostrare nel prosieguo, inoltre, bisogna tenere in considerazione il fatto che interesse personale ed interesse collettivo non possono e non devono essere considerati come mutualmente esclusivi e permanentemente contrapposti: se da un lato esiste, infatti, un interesse collettivo alla garanzia e alla tutela del singolo è d'altro canto innegabile che i valori della persona risultino

¹⁵³ A. BARBERA, *Art. 2*, in G. BRANCA, *Commentario della Costituzione, I principi fondamentali*, Bologna, 1975, p. 106.

¹⁵⁴ A. BARBERA, *op. cit.*, p. 101.

«esaltati da una prospettiva comunitaria¹⁵⁵ che ne attenua ogni asprezza individualistica»¹⁵⁶.

4.1. *Il diritto all'identità personale e il diritto all'identità genetica*

Nell'architettura dell'art. 2, se considerato come formula “aperta” all'ingresso di nuovi diritti, si inserisce perfettamente il diritto all'identità personale, una cui rapida disamina permette di rendere immediate alcune considerazioni circa la forza legata alla multidimensionalità dei dati genetici.

L'affermazione del diritto all'identità personale e i successivi sviluppi che esso ha subito nel corso degli anni hanno certamente contribuito ad una forte affermazione della centralità del singolo individuo e della sua costituzione ontologica, in piena conformità con il principio personalista che anima il nostro ordinamento. Nella vaghezza di una formula riassuntiva che identifica l'identità personale con “ciò che rende una persona ciò che essa è”, le più recenti elaborazioni sono concordi nel rifuggire un approccio essenzialista, fondato sull'immanenza e sull'immutabilità, accogliendo piuttosto una idea di identità come costruito sociale e culturale, come «oggetto di scelta, adesione e costruzione»¹⁵⁷, più o meno consapevole; l'idea di identità sarebbe quindi rappresentata al meglio in un'ottica dinamica, da un processo di identificazione.

L'identità personale, affermatasi dapprima nella sua dimensione più propriamente “esteriore”, consistente nell'insieme dei segni distintivi che rendono identificabile una persona (nome, caratteristiche somatiche, immagine), si è poi estesa a dimensioni più “sostanziali”, andando a comprendere il modo in cui un individuo concepisce e costruisce se stesso. Un articolato dialogo dottrinale e

¹⁵⁵ E' bene sottolineare che nel presente lavoro si è preferito l'impiego dell'aggettivo “relazionale” rispetto a “comunitario” o “collettivo” al fine di evitare confusioni che portassero a leggere in queste pagine la proposta di un modello che comportasse il prevalere di un interesse della collettività su quello del singolo.

¹⁵⁶ A. BARBERA, *op. cit.*, p. 106.

¹⁵⁷ G. PINO, *L'identità personale*, in S. RODOTÀ, M. TALLACHINI (a cura di), *Trattato di Biodiritto. Ambito e Fonti del Biodiritto*, Milano, 2010, p. 298.

giurisprudenziale¹⁵⁸ è culminato con il riconoscimento del fondamento costituzionale di un diritto all'identità personale: la Corte costituzionale lo riconosce quale «diritto ad essere se stesso, inteso come rispetto dell'immagine di partecipe alla vita associata, con le acquisizioni di idee ed esperienze, con le convinzioni ideologiche, religiose, morali e sociali che differenziano, ed al tempo stesso qualificano, l'individuo», collocandolo fra i diritti che, ex art. 2, costituiscono il «patrimonio irretrattabile della persona umana»¹⁵⁹.

Si passa dunque da una accezione civilistica, relativa alla correttezza della rappresentazione esteriore dell'identità, da un diritto ad una corretta proiezione sociale o raffigurazione pubblica, ad una accezione più propriamente costituzionale che richiede un pieno rispetto di scelte ed adesioni e del progetto di vita di una persona¹⁶⁰.

A seguito di un riconoscimento esplicito da parte del legislatore del diritto all'identità personale¹⁶¹, la formula individuata dalla Corte costituzionale, seppure all'apparenza retorica e piuttosto generica, ha dimostrato di essere in grado di espandere efficacemente la propria forza all'interno di diversi contesti applicativi.

Con specifico riferimento al tema in esame, se si ammette che l'identità personale descrive il complesso di aspetti che differenziano un individuo da tutti gli altri e che sia necessario fare riferimento a quegli elementi costitutivi che consentono

¹⁵⁸ Fra le altre, merita certamente di essere ricordata la sentenza della Corte di Cassazione 22 giugno 1985, n. 3769 che, concludendo il noto “caso Veronesi”, ha configurato il diritto all'identità personale come autonomo diritto della personalità che trova il proprio fondamento direttamente garantito in Costituzione. Per la questo diritto tutela «l'interesse di essere rappresentato, nella vita di relazione, con la sua vera identità». Per una ricostruzione dell'evoluzione del diritto in questione cfr. E.C. RAFFIOTTA, *Appunti in materia di diritto all'identità personale*, in *Quaderni costituzionali*, 26 gennaio 2010, reperibile sul sito <http://www.forumcostituzionale.it> (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

¹⁵⁹ Sent. 24 gennaio 1994, n. 13, capo 5.1, in *Giur. Cost.*, 1994, 95, con nota di A. PACE, *Norme, Soggettività giuridica e identità personale*.

¹⁶⁰ G. PINO, *op. cit.*

¹⁶¹ Dapprima art. 1 della legge 31 dicembre 1996, n. 675 e ora art. 2 del d.lgs. 30 luglio 2003, n. 196 (Codice in materia di protezione dei dati personali). Il diritto all'identità personale, però, è solo menzionato, ma non definito, dal legislatore che lascia a dottrina e giurisprudenza la determinazione dei suoi contenuti. Sul punto cfr G. RESTA, *Identità personale e identità digitale*, in *Dir. Informatica*, 2007, p. 511 ss.

di individuare e distinguere una persona all'interno della collettività¹⁶², appare evidente il richiamo alla costituzione genetica dell'individuo.

In particolare, il superamento della originaria concezione di identità personale come contrassegno dell'identificabilità dell'individuo¹⁶³, ha portato, nell'ultimo decennio, all'elaborazione del concetto di identità genetica.

Questa nozione è stata impiegata, in particolare, con riferimento alle complesse problematiche derivanti dalla possibilità di intervenire sul patrimonio genetico, rivendicando uno specifico diritto ad essere tutelati contro qualsiasi manipolazione genetica.

Una simile esigenza era stata espressa dal Consiglio d'Europa mediante la Raccomandazione n. 934/1982 nella quale si afferma che gli artt. 2 e 3 della Convenzione Europea dei Diritti dell'Uomo implicano «il diritto di ereditare caratteri genetici che non abbiano subito alcuna manipolazione». La Convenzione di Oviedo, inoltre, ammette trattamenti che modifichino il genoma umano, solo a fronte di esigenze preventive, diagnostiche o terapeutiche e purché non introducano modificazioni nel genoma delle generazioni future¹⁶⁴.

Il peso che questo diritto gioca nel panorama giuridico contemporaneo è ben rappresentato dalla sua espressa introduzione in alcune carte costituzionali¹⁶⁵.

¹⁶² E.C. RAFFIOTTA, *op. cit.*, p. 3.

¹⁶³ Per un'analisi dei rapporti fra identità personale e dimensione fisica, si veda L. TRUCCO, *Introduzione allo studio dell'identità individuale nell'ordinamento costituzionale italiano*, Torino, 2004.

¹⁶⁴ Così recita l'art. 13, rubricato *Interventi sul Genoma Umano*: «Un intervento che ha come obiettivo di modificare il genoma umano non può essere intrapreso che per delle ragioni preventive, diagnostiche o terapeutiche e solamente se non ha come scopo di introdurre una modifica nel genoma dei discendenti». Il rapporto esplicativo alla Convenzione, inoltre, esprime la preoccupazione che un cattivo uso della conoscenze tecnologiche possa condurre a modifiche intenzionali del genoma «per produrre individui o gruppi di individui dotati di particolari caratteristiche e di qualità desiderate».

¹⁶⁵ Parlano esplicitamente di "genetic identity" sia nella *Section 5* dell'art. 5 della Costituzione greca, introdotta con la modifica del 2001 («[a]ll persons have the right to the protection of their health and of their genetic identity»), quanto l'art. 26, co. 3 della Costituzione portoghese («[t]he law shall guarantee the personal dignity and genetic identity of the human person, particularly in the creation, development and use of technologies and in scientific experimentation»). In altri termini, ma con

La questione specifica travalica i limiti strutturali della presente analisi, ma l'aspetto più rilevante, per il momento, è che gli avanzamenti nell'ambito della genetica potrebbero permettere di attribuire all'oggettività della scienza un ruolo determinante nella configurazione dell'identità individuale, spingendola nuovamente verso qualità innate, naturali e inalterabili. I progressi compiuti dalle tecniche di sequenziamento e di analisi del DNA, dunque, potrebbero causare un rafforzamento di un «essentialist thinking about identity»¹⁶⁶.

Per evitare di scivolare nuovamente nelle contraddizioni proprie degli approcci deterministici e riduzionisti che si sono cercati di mettere da parte, e riconoscendo nel corpo non più un contrassegno dell'identificabilità, quanto piuttosto un «veicolo espressivo»¹⁶⁷ – *rectius*, uno dei veicoli espressivi – sede della personalità individuale, è necessario tenere in considerazione che lo stesso diritto all'identità personale richiama una dimensione sociale, all'interno della quale la personalità del singolo si svolge, si estrinseca e si solidifica¹⁶⁸.

Nella stessa direzione, bisogna considerare che proprio la componente genetica ha un ruolo centrale nel processo di costruzione di un'identità relazionale, andando ad incidere sulla percezione di appartenenza e di riconoscimento all'interno di una collettività, sulle «genetically-based claims of identity or rightful belonging»¹⁶⁹. Tale processo, in definitiva, può tradursi in una modificazione delle istanze identitarie e della rete di relazioni, obbligazioni e responsabilità¹⁷⁰ che legano il singolo alla collettività.

In questo senso, concludendo sul punto, la scienza genetica colloca l'idea di identità all'interno di un rapporto di tensione fra un'istanza individualista, che massimizza la concezione di individuo come *unicum* inedito ed irripetibile, ed una relazionale che esalta, invece, interdipendenze e correlazioni.

analogia di intenti, l'art. 119 (1) della Costituzione della Confederazione svizzera sancisce che «humans are protected against abuses of [...] genetic engineering».

¹⁶⁶ P. BRODWIN, *Genetics, Identity, and the Anthropology of Essentialism*, in *Anthropological Quarterly*, 75, 2, p. 324.

¹⁶⁷ G. PINO, *op. cit.*, p. 309

¹⁶⁸ E.C. RAFFIOTTA, *op. cit.*, p. 8.

¹⁶⁹ P. BRODWIN, *op. cit.*, p. 324.

¹⁷⁰ *Ibidem*.

CAPITOLO III

Considerare l'identità individuale come autonoma, ma non escludente altre dimensioni, implica l'abbandono di una massimizzazione della rigidità degli strumenti giuridici posti a tutela del singolo, evitando una indebita lesione di altri interessi, egualmente rilevanti.

Per verificare la fondatezza di questa ipotesi sarà necessario valutare, in concreto, in che modo le nuove abilità interpretative ed operative emerse nel contesto della genetica umana siano effettivamente andate ad incidere nell'ambito medico sanitario e, in particolare, nel rapporto terapeutico fra medico e paziente e nella relazione fra ricercatore e partecipante alla ricerca.

CAPITOLO QUARTO
LA RILEVANZA DEL GRUPPO BIOLOGICO IN AMBITO
CLINICO-TERAPEUTICO

No man is an island entire of itself; every man is a piece of the continent, a part of the main
J. Donne

*1. Il diritto alla riservatezza e il dovere di segretezza nel rapporto medico-paziente.
Cenni.*

Nonostante le profondissime modificazioni intervenute sul suo assetto nel corso dei secoli¹⁷¹, il rapporto medico-paziente è ormai da lunghissimo tempo caratterizzato dall'esistenza di un dovere di riservatezza gravante sul primo per quanto riguarda le informazioni relative al secondo¹⁷². Tale dovere rappresenta uno dei capisaldi della componente fiduciaria che costituisce il baricentro dell'architettura dell'intera relazione professionale. La rilevanza di questo vincolo che lega i due soggetti del rapporto è riconosciuta tanto dai pazienti¹⁷³, quanto dai medici che ne fanno uno degli elementi costitutivi la propria dimensione ontologica. Come noto, infatti, questo obbligo, le cui origini possono essere fatte risalire al

¹⁷¹ Per una panoramica sulle multiformi configurazioni che la relazione ha assunto nelle diverse fasi della storia si veda G. COSMACINI, *L'arte lunga. Storia della medicina dall'antichità ad oggi*, Roma-Bari, 1997.

¹⁷² Alcune osservazioni critiche circa la portata del termine "riservatezza" in questo contesto in C. CASONATO, F. CEMBRANI, *op. cit.*, p. 91-93.

¹⁷³ In un sondaggio svoltosi in otto Stati europei la riservatezza è emersa come una delle priorità assolute nel contesto del rapporto sanitario: R. GROL ET AL., *Patient's priorities with respect to general practice care: An International comparison*, in *Family Practice*, 1 1999, p. 4.

giuramento di Ippocrate¹⁷⁴, può essere rinvenuto nella maggior parte dei codici deontologici nel panorama comparatistico.

Così, per citare alcuni esempi, l'art. 9 del Codice di deontologia medica del 2006¹⁷⁵ prevede che il medico debba «mantenere il segreto su tutto ciò che gli è confidato o che può conoscere in ragione della sua professione» e che debba «altresì, conservare il massimo riserbo sulle prestazioni professionali effettuate o programmate, nel rispetto dei principî che garantiscano la tutela della riservatezza»; allo stesso modo il *Code of Medical Ethics* della *American Medical Association* prevede che «[a] physician shall respect the rights of patients, colleagues, and other health professionals, and shall safeguard patient confidences and privacy within the constraints of law».

La regola generale, però, lungi dal potere essere considerata come assoluta, trova immediata eccezione in alcune ipotesi: così, per esempio, il medico sarà costretto a superare l'obbligo di segretezza in tutti i casi in cui ciò sia necessario per «salvaguardare la vita o la salute di terzi, anche nel caso di diniego dell'interessato»¹⁷⁶. La stessa eccezione è prevista dalla *Guidance Confidentiality*¹⁷⁷, adottata nel 2009 dal *General Medical Council* del Regno Unito che richiama le ipotesi in cui è imposta una *disclosure*, con specifico riferimento alle malattie

¹⁷⁴ Nella versione “classica” il giuramento prevede che «[t]utto ciò che ho veduto e ascolterò nell’esercizio della mia professione, o anche al di fuori della professione nei miei contatti con gli uomini, e che non dev’esser riferito ad altri, lo tacerò considerando la cosa segreta». E nella versione “moderna”: «[g]iuro: [...] di osservare il segreto su tutto ciò che mi è confidato, che vedo o che ho veduto, inteso o intuito nell’esercizio della mia professione o in ragione del mio stato». Entrambe le versioni complete sono presenti in P. MARANO, *Crisi della medicina accademica. Condivisione, cambiamento e innovazione, corresponsabilità*, Milano, 2006, p. 41.

¹⁷⁵ Così come modificato nel 2011.

¹⁷⁶ In questi casi il codice di deontologia medica in Italia richiede, però, previa autorizzazione del Garante per la protezione dei dati personali.

¹⁷⁷ GENERAL MEDICAL COUNCIL, *Guidance – Confidentiality*, 12 ottobre 2009, liberamente accessibile all’indirizzo web http://www.gmc-uk.org/guidance/ethical_guidance/confidentiality.asp (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

trasmissibili¹⁷⁸. Analogamente, nell'ordinamento statunitense, sono state enucleate le ipotesi in cui una violazione della segretezza possa essere considerata necessaria per proteggere l'interesse pubblico o un familiare del paziente¹⁷⁹.

È superfluo soffermarsi su considerazioni relative alla *ratio* che sta alla base di queste eccezioni, intuitivamente connessa all'intento di evitare rischi di lesioni dirette o la diffusione di malattie contagiose: ciò che conta è che in questi casi l'interesse del singolo alla riservatezza dovrà essere bilanciato con l'interesse di terzi o della collettività a vedere tutelato il proprio diritto alla salute¹⁸⁰.

In quest'ottica è stata prospettata la possibilità che l'esistenza di malattie genetiche costituisca una possibile causa di deroga al rigido paradigma della riservatezza: tale ipotesi derogatoria deriverebbe dalla natura condivisa delle informazioni, che imporrebbe o renderebbe quantomeno lecita una violazione del segreto professionale a fronte di un possibile beneficio per la salute di un congiunto¹⁸¹.

¹⁷⁸ Il paragrafo 36 della *Guidance* del GENERAL MEDICAL COUNCIL prevede esplicitamente che «there can also be a public interest in disclosing information: to protect individuals or society from risks of serious harm, such as serious communicable diseases or serious crime».

¹⁷⁹Cfr. S.M. DENBO, What your genes know affects them: should patient confidentiality prevent disclosure of genetic test results to a patient's biological relatives?, in *American Business Law Journal*, Vol. 43., Iss. 3, 2006, p. 561-562. Inizialmente il dovere sorgeva solo a fronte di condizioni note, poi la *Supreme Court* della California, ha ampliato lo standard con il caso *Tarasoff v. Regents of the University of California*, sul quale si tornerà *infra*.

¹⁸⁰ Il riferimento più evidente è qui quello delle politiche "eccezionaliste" relative al trattamento dell'HIV. Sul punto si vedano, *inter alia*, R. BAYER, *Public Health Policy and the AIDS Epidemic: an End to HIV Exceptionalism?*, in *New England Journal of Medicine*, 324, 21, 1991, p. 1498-1500 che ha introdotto in accezione critica il termine "exceptionalism", in seguito mutuato per l'ambito della genetica, e S. BURRIS, *Public Health, AIDS Exceptionalism and the Law*, in *John Marshall Law Review*, Vol. 27, No. 2, 1994, p. 251 ss.

¹⁸¹ Così, per esempio, nel caso in cui una donna sottoposta a test si rivelasse portatrice asintomatica del gene dell'emofilia A sarebbe possibile dedurre che, considerato che il padre non è emofiliaco, sia la madre ad essere a sua volta portatrice del gene. Il test genetico, dunque, non si limita a rivelare informazioni relative al soggetto che si è sottoposto allo stesso.

1.1. Le malattie genetiche come eccezione ad un approccio rigidamente “confidenzialista”

Prima di andare a verificare in che modo questo assetto sia stato configurato a livello giuridico e normativo è necessaria una breve premessa circa la comparabilità fra le situazioni sopra descritte e le patologie genetiche: tale accostamento richiede, infatti, alcune precisazioni.

In primo luogo il riferimento a patologie genetiche o di origine genetica¹⁸² è un riferimento vago ed impreciso che impone un rapido richiamo alle diverse categorie di “malattie genetiche”, poiché le differenze sostanziali fra queste intercorrenti implicano una diversa considerazione della possibilità di rivelare informazioni relative alla costituzione genetica. La prima categoria è quella delle malattie monogeniche o mendeliane: si tratta di malattie poco ricorrenti, ma numerose, determinate da una mutazione di un singolo gene (corea di Huntington, fibrosi cistica, etc.)¹⁸³. In questi casi la relazione fra genotipo e fenotipo è diretta e quindi identificabile in maniera sufficientemente agevole mediante il ricorso a un test.

Più problematiche – e molto più diffuse – sono le altre categorie di malattie *latu sensu* genetiche: quella delle malattie poligeniche, determinate dall'interazione di due o più geni difettivi, e quella delle malattie multifattoriali, la cui insorgenza dipende dalla combinazione di una componente genetica con fattori esterni, ambientali o legati alle abitudini di vita. In questi casi, sarà necessario ragionare in termini probabilistici piuttosto che di certezza, con ovvie complicazioni in relazione alla possibilità di comunicare le risultanze di test a chi non abbia scelto o non abbia potuto scegliere di sottoporvisi.

¹⁸² Per una dettagliata analisi delle varie categorie e delle singole patologie, cfr. G. NERI, M. GENUARDI, *Genetica Umana e Medica*, Milano, 2010.

¹⁸³ Queste patologie si trasmettono in base ai classici principi dell'ereditarietà e si suddividono a loro volta in dominanti o recessive a seconda che, rispettivamente, sia necessario ereditare due copie del gene “difettivo” o sia sufficiente ereditarne solo una. Nel secondo caso, se entrambi i genitori sono portatori ci sarà un 25% di possibilità che il bambino sia affetto dalla malattia e un 50% che sia portatore sano. In caso di malattia dominante, diversamente, la probabilità che il bambino sia affetto è del 50% se solo un genitore è portatore, per salire al 75% se lo sono entrambi.

In secondo luogo, come si è già avuto modo di osservare, mediante un test genetico è possibile constatare l'esistenza di una patologia già in atto, ma anche di osservare una predisposizione alla possibilità di contrarre una malattia. Anche questo aspetto, così come il precedente, con riferimento alle malattie genetiche “complesse”, porta in rilievo profili probabilistici di incertezza e variabilità che non possono essere trascurati nel ragionamento circa l'opportunità di rivelare o meno determinate informazioni.

Tale obiezione può essere peraltro agevolmente superata se si nota che risale al 1976 una pronuncia della *Supreme Court* della California che, negli Stati Uniti, ha ampliato le ipotesi di *disclosure*, che fino a quel momento erano previste in caso di malattie infettive o in altre ipotesi di lesioni già note (*child abuse* or *neglect* e ferite da arma da fuoco), riconoscendo il dovere dello psicoterapeuta di infrangere il segreto professionale per informare soggetti terzi di una *potenziale* lesione¹⁸⁴. Si può quindi dare oggi per assodato il fatto che, in questo senso, in un'ottica precauzionale, il diritto alla riservatezza all'interno del rapporto medico-paziente, possa cedere anche a fronte di un danno probabile, ma solo eventuale.

Resta infine da considerare la circostanza che, ad oggi, per numerose patologie genetiche non esistono efficaci interventi di carattere preventivo né terapeutico, con la conseguenza che una rivelazione non possa essere univocamente considerata come un meccanismo utile ad evitare il provocarsi di uno specifico danno. Alcuni studi, al contrario, hanno riscontrato un numero di suicidi particolarmente elevato fra soggetti cui era stato comunicato il risultato positivo di un test genetico¹⁸⁵.

¹⁸⁴*Tarasoff v. Regents of the University of California*, 17 Cal. 3d 425, 551 P.2d 334, 131 Cal. Rptr. 14 (Cal. 1976). La Corte afferma che «When a therapist determines, or pursuant to the standards of his profession should determine, that his patient poses a serious danger of violence to another, he incurs an obligation to use reasonable care to protect the intended victim [...]».

¹⁸⁵ Così, per esempio, il tasso di suicidi fra soggetti che avevano ricevuto l'esito di un test positivo alla corea di Huntington è risultato, secondo uno studio, dieci volte più alto della media degli americani: E. ALMQVIST ET AL., *A Worldwide Assessment of the Frequency of Suicide, Suicide Attempts, or Psychiatric Hospitalization after Predictive Testing for Huntington's Disease*, in *American Journal of Human Genetics*, 64, 1999, p.1293-1304, riportato da G. LAURIE, *Genetic Privacy: a Challenge to Medico-legal Norms*, Cambridge, 2004, p. 123.

Alla luce di tutte queste peculiarità è stato dunque sostenuto che la rivelazione relativa a patologie di origine genetica fosse situazione completamente differente rispetto alle ipotesi di comunicazione volte ad evitare il prodursi di un danno diretto: nel primo caso, infatti, i familiari non correrebbero alcun rischio di *divenire* portatori della mutazione genetica, ma correrebbero il rischio di venire a conoscenza del fatto di essere portatori. Non sarebbe dunque possibile configurare la mancata rivelazione del medico come causa del danno prodottosi¹⁸⁶.

Queste considerazioni non escludono comunque la circostanza che il medico, a fronte di un espresso rifiuto o di una mancanza di consenso del soggetto sottoposti al test, ritenga di dover venir meno al dovere di segretezza al fine di tutelare un terzo, facente parte della stessa dimensione familiare.

È stato sostenuto infatti che l'affermarsi della "società geneticizzata" abbia portato con sé l'emersione di una nuova entità, di un «nuovo gruppo sociale giuridicamente rilevante»¹⁸⁷. Per comprendere quanto questa dimensione possa incidere sulla tutela dei diritti, sarà necessario scomporre in due parti la locuzione in modo da chiarire, in primo luogo, quali siano i confini che delimitano l'esistenza e la concretezza di questo gruppo emergente e, in secondo luogo, in che modo e in che misura esso sia stato riconosciuto, a livello di strumenti normativi, come meritevole di attenzione e di protezione¹⁸⁸.

¹⁸⁶ S. SUTER, *Whose genes are these anyway?: Familial conflicts over access to genetic information*, in *Michigan Law Review*, 91, 1993, p. 1854-1881.

¹⁸⁷ S. RODOTÀ, *La vita e le regole: tra diritto e non diritto*, Milano, 2006, p. 184. Allo stesso concetto fa riferimento il *Document on "Genetic Data"* dell'Article 29 Data protection Working Party (adottato il 17 marzo 2004) che riconosce la rilevanza di un «new, legally relevant social group» che «also consists of entities outside the family circle». Ad un «nuovo gruppo giuridicamente rilevante, che non necessariamente coincide con la famiglia legale» si riferisce anche E. STEFANINI, *Dati genetici e diritti fondamentali: profili di diritto comparato ed europeo*, Padova, 2008, p. 4.

¹⁸⁸ Sul punto si rimanda nuovamente a D. MASCALZONI, A. HICKS, P.P. PRAMSTALLER, *op. cit.*, p. 7.

2. *Evoluzione di un concetto di famiglia*

In via di prima approssimazione, è possibile notare che la famiglia cui si può fare riferimento per invocare la possibilità – quando non il dovere – di uscire dalle logiche individuali legate alla tutela della riservatezza è un gruppo sociale ben distinto dalla famiglia in senso tecnico-legale, poiché in esso rientrano soggetti estranei alla classica organizzazione familiare, mentre non ne fanno parte alcuni membri della famiglia tradizionale, come il coniuge o il figlio o genitore adottivo.

Al fine di comprendere al meglio la configurazione della nozione di gruppo familiare portata all'attenzione dei giuristi dagli sviluppi della genetica umana di impone un'indagine delle mutazioni ed evoluzioni che la proiezione sul piano del diritto del costruito sociale “famiglia” ha subito nel corso degli anni.

Nella realtà moderna è sempre più arduo fornire una definizione certa della famiglia, costruire una razionalizzazione giuridica di questa formazione sociale molto “particolare”¹⁸⁹, lontana dall'idea di immutabilità ed assolutezza e profondamente influenzata dall'evolversi del costume, dei rapporti sociali e politici¹⁹⁰ e, inevitabilmente, dalle mutazioni del paradigma tecnico-scientifico.

La forma tradizionale di famiglia, pur variando in maniera notevole in base a fattori economici, geografici, etnici e psicologici, è da sempre legata alla concezione di una unità sociale fondata in legami “di sangue”, definita su base gerarchica e relazionale, che doveva porsi in netto contrasto con la dimensione “pubblica” del mercato del XIX e XX secolo, indiscutibilmente dominato al principio dell'autonomia individuale. La famiglia, dunque, era formata «according to the laws of nature and it lives by rules which are regarded [...] as self-evidently natural»¹⁹¹. Si tratta della tradizionale lettura in chiave organicistica del nucleo familiare, organizzato in base al principio di gerarchia, all'interno del quale poco rilievo era attribuito all'eventuale sacrificio o alla compressione dei diritti dei soggetti che ne facevano parte¹⁹².

¹⁸⁹ A. PIZZORUSSO, *Lezioni di diritto costituzionale*, Roma, 1978, p. 140.

¹⁹⁰ R. BIAGI GUERINI, *Famiglia e Costituzione*, Milano 1989, p. 2.

¹⁹¹ D.M. SCHNEIDER, *American Kinship: A Cultural Account*, Chicago, (2a ed.) 1980, p. 34.

¹⁹² R. BIAGI GUERINI, *op. cit.*, p. 2.

Negli ultimi decenni del XX sec., tuttavia, forme alternative di famiglia si sono poste in concorrenza con il modello tradizionale, facendo prevalere il paradigma dell'individualità autonoma sulle logiche preesistenti: in questa nuova visione la persona viene posta in primo piano e il gruppo viene considerato funzionale alla completa realizzazione delle esigenze del singolo¹⁹³.

A livello generale, e a titolo esemplificativo, la possibilità di concludere accordi prematrimoniali, il riconoscimento delle convivenze di fatto, i matrimoni fra persone dello stesso genere, costituiscono palesi manifestazioni della crescente rilevanza attribuita alla scelta individuale nella concezione e nella comprensione delle relazioni familiari. Questa stessa impostazione è riscontrabile con riferimento non solo al rapporto fra adulti, ma anche al rapporto figli-genitori: in questo senso, infatti, in quegli ordinamenti che hanno dimostrato un atteggiamento di apertura nei confronti di tecniche che vanno a colpire in maniera molto incisiva questo tipo di relazioni, ed in particolare di alcune forme di riproduzione assistita, fortissima rilevanza è stata attribuita, nella determinazione del legame genitoriale, all'intenzione di divenire genitori, piuttosto che al legame biologico¹⁹⁴.

Questo approccio, che è stato in alcuni casi letto come una sorta di deferenza dei giudici verso le autonome scelte di individui adulti in relazione alla configurazione dei rapporti familiari¹⁹⁵, si è però scontrato con una crescente presa di consapevolezza, a livello sociale, dell'impossibilità di prescindere dal profilo biologico, quale componente essenziale della identità personale e di gruppo.

¹⁹³ *Ibidem*.

¹⁹⁴ Così, in una serie di pronunce delle Corti californiane in materia di maternità surrogata. Nel 1993 in *Johnson v. Calvert*, la *Supreme Court of California* ha sostenuto che, nonostante la normativa di riferimento riconoscesse la consanguineità e il parto come mezzi per stabilire la relazione madre-figlio «when the two means do not coincide in one woman, she who intended to procreate the child – that is, she who intended to bring about the birth of a child that she intended to raise as her own – is the natural mother under California law». Peraltro, nel caso in cui «[...] a woman gestates and gives birth to a child formed from the egg of another woman with the intent to raise the child as her own, the birth mother is the natural mother under California law».

¹⁹⁵ Questa locuzione è utilizzata in J.L. DOLGIN, *Biological Evaluations: Blood, Genes and Family*, in *Akron Law Review*, 41, 347, 2008, p. 363.

Alla sempre crescente attenzione nei confronti della dimensione della scelta autonoma nella costruzione dei gruppi familiari, si affianca una visione della famiglia profondamente influenzata dalla biologia e in particolare dal patrimonio genetico che, come si è visto in chiusura del precedente capitolo, sembra una componente determinante per la moderna comprensione della personalità. Si afferma, dunque, una nuova entità, quella della «family of shared DNA»¹⁹⁶, che si distacca tanto dai tradizionali rapporti familiari, quanto dalla concezione di famiglia basata su una autonoma determinazione volitiva.

La rilevanza di questo nuovo costrutto, biologicamente indotto, è particolarmente evidente, per esempio, con riferimento ai test per il riconoscimento di paternità e, in ambito processuale, alle nuove tecniche di identificazione personale.

Nel primo ambito, lo spostamento del paradigma che si è sin qui cercato di tratteggiare appare particolarmente evidente se si considera che, fino a qualche decennio fa, la prevalenza di una rigorosa presunzione a favore del marito della madre, rappresentava una piena applicazione della nozione tradizionale di famiglia, imperniata su determinate e determinabili relazioni interpersonali. Lo sviluppo di affidabili test del DNA e una modificazione della concezione familiare a livello sociale hanno condotto, anche dal punto di vista giuridico, a garantire la tutela degli interessi del padre biologico¹⁹⁷.

Per quanto concerne, poi, la rilevanza della componente genetica nelle indagini penali, essa ha sollevato e continua a sollevare forti perplessità, soprattutto in riferimento alla conservazione di campioni raccolti¹⁹⁸, per quanto riguarda il

¹⁹⁶ J.L.DOLGIN, *op. cit.*, p. 352.

¹⁹⁷ In termini molto chiari, in questo senso, la *Supreme Court* dell'Iowa in *Callender v. Skiles* [591 N.W.2d 182, 192 (Iowa 1999)]: «We acknowledge our society has not traditionally afforded parental rights to persons like [the biological father]. Our constitution is not merely tied to tradition. But it recognizes the changing nature of society. The traditional ways to establish legal parentage have dramatically changed in recent generations, as has the traditional makeup of family. Scientific advancements have opened a host of complex family-related legal issues which have changed the legal definition of a parent. [...] The nontraditional circumstances in which parental rights arise do not diminish the traditional parental rights at stake». Per un panorama sulla disciplina italiana cfr. B. CHECCHINI, *Accertamento e attribuzione della paternità*, Padova, 2008.

¹⁹⁸ Si pensi alla pronuncia resa dalla Corte Europea dei Diritti dell'Uomo che ha ritenuto incompatibili con l'art. 8 della Convenzione le modalità di conservazione di campioni e dati previste dal *National*

bilanciamento fra diritto alla riservatezza ed esigenze collettive di sicurezza e repressione dei reati. Numerosi casi, tuttavia, sono stati risolti, senza necessità di ricorrere a banche dati *ad hoc*, unicamente mediante la raccolta di campioni su base volontaria. Si pensi, così, al caso italiano di un ragazzo identificato grazie ad un incrocio fra dati anagrafici e dati genetici di alcuni suoi parenti, ottenuti dall'analisi di campioni volontariamente forniti¹⁹⁹. Il dato, in questo caso, appartenente ad un "familiare genetico", è dotato di una forza informativa che finisce per investire anche il soggetto terzo.

Entrambi questi ambiti richiederebbero un'approfondita ed autonoma indagine, ma in questa sede l'attenzione deve essere rivolta, in particolare, all'ambito medico-sanitario.

3. Rilevanza della dimensione del gruppo biologico in ambito medico-sanitario

L'ambito in cui i legami genetici sono andati ad incidere in maniera però ancor più profonda sull'assetto familiare, è certamente quello sanitario, tanto da far parlare di un fenomeno di medicalizzazione dei gruppi familiari²⁰⁰. La forza della condivisione di una ampia parte di patrimonio genetico, infatti, sembra essere in grado di mettere in crisi le relazioni costruite a livello sociale e di condurre ad una ridefinizione delle stesse in termini di fattualità biologica. Il DNA opera come entità che, se condivisa, unisce persone in gruppi familiari che costituiscono un costrutto sociale rilevante.

DNA Database del Regno Unito, istituito nel 1995. In *S. & Marper v. Uk* (4 dicembre 2008) la Corte, infatti, condanna lo stato inglese poiché la legislazione che ammette la conservazione illimitata di dati anche di cittadini innocenti (*Section 64 del Police and Criminal Evidence Act*, così come modificato dal *Criminal Justice and Police Act* del 2001), avrebbe leso il diritto alla vita privata dei ricorrenti, comportando il superamento del margine di apprezzamento statale ammesso.

¹⁹⁹ Per un resoconto di questo e simili casi si veda A. SANTOSUOSSO, *Diritto, Scienza, Nuove Tecnologie*, Padova, 2011, p. 134 ss.

²⁰⁰ Il modello proposto è quello della "medicalized family": J.L. DOLGIN, *Biological Evaluations*, cit., p. 388.

La peculiarità è che questa dinamica comporta l'emersione e la concretizzazione di un nucleo familiare che, da un lato, dando rilievo ai singoli individui, rompe la concezione olistica della famiglia come gruppo unitario, tipica della dimensione tradizionale ma, dall'altro, affievolisce notevolmente la rilevanza del potere di autodeterminazione "familiare" di questi.

Quest'ultimo profilo si traduce proprio nella critica possibilità di riconoscere un obbligo gravante sul medico del paziente che si sia sottoposto a un test, di comunicare a terzi eventuali profili di rischio.

Nei paragrafi che seguono si darà conto di alcuni strumenti che hanno dato rilevanza giuridica – variamente modulata – a questa dimensione emergente; nel tracciare tale panoramica si rivolgeranno, ove possibile, alcuni cenni alla discussa e connessa questione del diritto di non sapere²⁰¹. Il diritto a non venire informati dei risultati ottenuti dallo svolgimento di un test rappresenta – intuitivamente – un elemento coesistente alla costruzione di un ragionamento relativo alla circolazione di informazioni condivise all'interno di un gruppo biologico.

3.1. L'approccio di alcuni strumenti normativi

Dal punto di vista normativo due sono i possibili approcci utili a sciogliere il nodo relativo alle possibilità di *disclosure* di informazioni "personali": il primo è

²⁰¹ Tale diritto, che potrebbe essere percepito come elemento in controtendenza rispetto alle pressanti istanze a favore di una completa informazione, dominanti nello scenario medico-scientifico degli ultimi anni, costituisce in realtà il rovescio di una stessa medaglia: la possibilità di scegliere di non venire a conoscenza dei risultati ottenuti dallo svolgimento di un test genetico può infatti essere letta come un «enhancement of autonomy, because the decision to know or not to know is not taken out of hands of the patient by the doctor» (R. ANDORNO, *The right not to know: an autonomy based approach*, in *Journal of Medical Ethics*, 2004, 30, p. 435-440). Il discorso relativo a questo diritto potrebbe essere lungo ed articolato, ma per quanto qui interessa esso verrà considerato in quanto espressione della necessità di modulare il principio di autonomia all'interno del contesto familiare di relazione. In via generale, per citare alcuni esempi, tale diritto è stato riconosciuto nella citata Convenzione di Oviedo (art. 10.2), nel Protocollo addizionale alla Convenzione, relativo ai test genetici (*Protocol concerning Genetic Testing for Health Purposes*, adottato a Strasburgo il 27 novembre 2008) e nella Dichiarazione Universale sul Genoma Umano e i Diritti dell'Uomo dell'UNESCO (art. 5 lett c)).

quello di ritenere univocamente prioritaria la tutela assoluta del singolo e di massimizzare le garanzie di riservatezza approntate, in diretta risposta alle citate preoccupazioni relative alla immutabilità, alla predittività e al potenziale discriminatorio di cui i dati genetici sono portatori²⁰².

Come si è visto, tuttavia, questa impostazione non permette di garantire la tutela degli interessi facenti capo a soggetti con i quali la “personalità” dell’informazione è biologicamente condivisa.

Opzione di segno opposto, seppure non necessariamente esclusivo, è quella che impone la considerazione della “multidimensionalità” dei dati genetici e, quindi, un necessario ampliamento dell’approccio al problema: diverse fonti, in effetti, a diversi livelli normativi e con diversa intensità, sembrano aver preso in considerazione questa apertura, suggerendo, a fronte di determinati presupposti, il coinvolgimento di appartenenti al gruppo familiare. Nei confronti di questi ultimi si costruirà un modello ibrido di tutela giuridica²⁰³, che dipenderà sempre strettamente da un rigoroso bilanciamento con gli interessi facenti capo al soggetto che ha donato i campioni biologici a partire dai quali le informazioni rilevanti sono state estrapolate.

Un primo approccio alla problematica può essere riscontrato nel contesto della Raccomandazione del Consiglio d’Europa R(97)5²⁰⁴ che, pur occupandosi in via generale – e senza determinare effetti vincolanti – della protezione dei dati personali, tiene in alta considerazione le caratteristiche proprie dei dati genetici, tracciando alcune interessanti linee direttive. La Raccomandazione prevede che i dati sanitari possano essere raccolti e trattati nei limiti fissati dalla legge a fini di medicina preventiva, o a fini diagnostici o terapeutici nei riguardi della persona interessata o di un parente della linea genetica (punto 4.3).

Con particolare riferimento ai dati genetici, il Consiglio d’Europa raccomanda la raccolta e il trattamento (al di fuori delle finalità relative alla prevenzione, alla diagnostica, alla terapia e alla ricerca scientifica, oltre a quelle relative alla prevenzione e repressione del crimine) unicamente «per ragioni di salute

²⁰² Sulle caratteristiche tipiche dei dati genetici si veda E. STEFANINI, *op. cit.*, p. 1 ss.

²⁰³ Cfr. *infra*.

²⁰⁴ CONSIGLIO D’EUROPA, *Raccomandazione R(97)5 sulla protezione dei dati sanitari*, cit.

ed in particolare per evitare ogni serio pregiudizio alla salute della persona interessata o di un terzo» (punto 4.9).

I dati sanitari possono essere comunicati solo se pertinenti e se la legge autorizza la comunicazione ai fini della protezione delle persone interessate o di un affine della linea genetica (punto 7.b).

Ancora, l'accesso ai dati genetici può essere limitato se la legge lo prevede e «se queste informazioni sono suscettibili di portare un danno grave a parenti, consanguinei o uterini, o a una persona avente un legame diretto con questa linea genetica» (punto 8.2 c). Salvo diverse garanzie, infine, il diritto della persona che si sottopone ad una analisi genetica a non essere informata circa eventuali scoperte impreviste è limitato nel caso in cui l'informazione risulti «suscettibile di causare un danno grave ad un parente consanguineo o uterino della persona, ad un membro della sua famiglia sociale o ad una persona avente un legame diretto con la linea genetica della persona» (punto 8.4 c).

Il Comitato dei Ministri del Consiglio, inoltre, ha adottato un *Explanatory Memorandum*²⁰⁵ relativo alla Raccomandazione, all'interno del quale riconosce esplicitamente che la raccolta e il trattamento delle informazioni genetiche coinvolgono inevitabilmente informazioni relative ad altri soggetti²⁰⁶.

Una lettura coordinata delle disposizioni indicate rende manifesto l'intento dei redattori della Raccomandazione e cioè quello di attribuire ad alcuni soggetti uno status particolare, distinto dai “soggetti terzi” *strictu sensu*, garantendo loro una «hybrid legal protection»²⁰⁷.

Emerge con chiarezza il fatto che ogni linea direttiva tracciata a tutela del soggetto “fonte” sembri necessariamente contemplare una speculare previsione posta a protezione di chi, pur non essendosi sottoposto a test, possa vedere il proprio diritto

²⁰⁵ *Explanatory Memorandum, Recommendation No.R (97) 5* del Comitato dei Ministri sulla protezione dei dati sanitari, 13 febbraio 1997.

²⁰⁶ «Queste parti terze possono essere costituite dai membri della linea genetica del soggetto dei dati o da parenti collaterali o da membri della sua famiglia sociale. Gli estensori convengono di accordare uno stato intermedio ai membri appartenenti alla linea genetica del soggetto dei dati in modo tale da distinguerli dalle parti terze, nel senso stretto del termine, e di garantire loro una protezione legale ibrida».

²⁰⁷ Punto 58 del *Memorandum*.

alla salute influenzato non tanto da una informazione appartenente ad un terzo, quanto da un'informazione personale di fonte "eteronoma".

L'impostazione generale e non obbligatoria della Raccomandazione è stata concretizzata in regola operativa dal Consiglio nell'ambito della Convenzione sui Diritti dell'Uomo e la Biomedicina e, in particolare, nella norma dell'art. 18 del quarto Protocollo addizionale alla Convenzione, relativo ai test genetici²⁰⁸. Tale disposizione sancisce l'obbligo di informare il soggetto "fonte" della rilevanza che talune delle informazioni ottenute dal test genetico possono avere con riferimento alla salute dei suoi familiari.

Più di recente il Consiglio d'Europa è tornato sull'argomento, con la Raccomandazione (2006)4²⁰⁹ relativa alla ricerca su materiali biologici umani, ribadendo la necessità di minimizzare i rischi che il trattamento dei dati può causare direttamente all'interessato, ai suoi familiari e ad altri individui, facenti parte dello stesso gruppo²¹⁰.

Si noti però che in entrambi i casi si tratta di previsioni molto generiche o che, comunque, non prevedono un obbligo, né peraltro una possibilità, per il professionista sanitario di rompere il dovere di segretezza, mantenendo una preminenza della centralità del paziente "diretto".

Fra gli altri organismi internazionali che, nell'adozione di documenti di indirizzo, hanno focalizzato l'attenzione sulla rilevanza della sfera che travalica i ristretti limiti dell'unità individuale si possono citare due atti dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS).

Con le *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services* del 1998 viene riconosciuto alle informazioni genetiche il ruolo principale di «advantage or empower an individual or family». L'intero documento è permeato della consapevolezza dell'esistenza di tre diversi

²⁰⁸ *Protocol concerning Genetic Testing for Health Purposes*, cit.

²⁰⁹ Raccomandazione *Recommendation (2006)4*, cit.

²¹⁰ In questo senso, l'art. 5 della Raccomandazione, rubricato "Risks and benefits" prevede che «[t]he risks for the persons concerned and, where appropriate, for their family, related to research activities, in particular the risks to private life, should be minimised, taking into account the nature of the research activity. Furthermore, those risks should not be disproportionate to the potential benefit of the research activities».

livelli ai quali applicare i risultati delle scoperte della moderna genetica: l'individuo, la famiglia e la comunità. Costituisce quindi un elemento irrinunciabile il dovere etico individuale di informare i consanguinei, il coniuge o il partner circa i rischi che possono correre. Tale dovere si estende anche alla tutela della pubblica sicurezza, sempre in risposta all'applicazione del principio di non maleficenza. Dal punto di vista delle regole pratiche è riconosciuta, a fronte di un rifiuto del titolare diretto dell'informazione, la possibilità di contattare il terzo coinvolto, in particolare nei casi in cui esistano trattamenti o misure preventive.

Peculiare, inoltre, è la proposta di approccio in relazione alle possibilità di accesso ai dati: l'OMS suggerisce che il controllo del DNA possa essere «familial, not only individual»²¹¹, legittimando una prospettiva più ampia che necessita tuttavia di una regolamentazione precisa e puntuale, che sia in grado di garantire la tutela di tutti gli interessi rilevanti. Questa impostazione è accolta anche in un successivo documento dell'OMS (2003)²¹² nel quale si conferma la legittimità di una «disclosure of the data to the relevant individuals» nel caso in cui essa consenta di realizzare una eliminazione o una minimizzazione dei rischi.

Un simile bilanciamento di interessi costituisce l'elemento distintivo della maggior parte dei documenti internazionali e delle linee guida adottati: a titolo esemplificativo si pensi, ancora, alle indicazioni fornite dalla Commissione europea in *The 25 Recommendations on the ethical, legal and social implications of genetic testing*²¹³ che richiedono sia presa in considerazione «the relevance for other family members»²¹⁴ o alle *International Ethical Guidelines for Biomedical Research Involving Human Subjects*, proposte dal *Council for International Organizations of Medical Sciences* (CIOMS) in collaborazione con l'OMS, che ripetutamente

²¹¹ Sull'ipotesi della possibilità di una forma di controllo condiviso si veda H. WIDDOWS, C. MULLEN, *The Governance of Genetic Information. Who decides?*, Cambridge, 2009, in particolare p. 13 ss.

²¹² ORGANIZZAZIONE MONDIALE DELLA SANITÀ, *Genetic Databases: assessing the benefits and the impact on human and patient rights*, Ginevra, 2003, *Recommendation 8 b*).

²¹³ Documento reperibile sul sito

http://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations_en.pdf (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

²¹⁴ *Recommendation 10*.

vincolano la possibilità di rivelare informazioni ai familiari alla prestazione del consenso da parte del soggetto fonte.

Rappresentativa della necessità di attuare tale bilanciamento, inoltre, è la regola posta nella *Management policy* del Progetto *CartaGENE*²¹⁵, intrapreso in Québec, dove si afferma che «[t]he decision to disclose or not genetic information to biological family members in the absence of the participant's consent, should take into consideration that the harm caused by disclosure should not outweigh the harm which the family members would be exposed to by nondisclosure».

3.2. *Diverse scelte ordinamentali*

Per quanto concerne i singoli ordinamenti nazionali meritano di essere prese in considerazione alcune ipotesi sintomatiche della rilevanza di questo primo livello di condivisione.

3.2.1. *L'ordinamento statunitense*

La giurisprudenza delle corti statunitensi ha segnato alcuni passi fondamentali per quanto concerne l'attribuzione di rilevanza e di considerazione alla dimensione della comunità familiare, cercando in innumerevoli pronunce di dare composizione al complesso intreccio di posizioni giuridiche da tutelarsi e di interessi variamente in cerca di protezione.

In *Schroeder v. Perkel*²¹⁶, un decennio prima dell'inizio dello *Human Genome Project*, due genitori citarono in giudizio il pediatra della figlia, lamentando che il medico, non avendoli informati del fatto che la bambina soffrisse di una patologia genetica autosomica recessiva – la fibrosi cistica –, avrebbe impedito loro di effettuare una scelta procreativa informata, determinando il manifestarsi della malattia anche nel secondogenito. La Corte Suprema del New Jersey ha esteso la

²¹⁵ Il progetto della Montreal University si pone lo scopo di creare una banca di dati e campioni accessibile a tutti i ricercatori: la linee guida del programma e la *management policy* sono reperibili in www.cartagene.qc.ca (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

²¹⁶ *Schroeder v. Perkel*, 87 N.J. 53, 69 (1981).

portata del dovere del medico alla «immediate family of the patient who may be adversely affected by a breach of that duty». In questo caso, peraltro, il diritto fatto valere è un diritto dei genitori ad avere informazioni sulla salute del proprio figlio, diritto da lungo tempo riconosciuto e consolidato.

Questa logica tradizionale, radicata nel rapporto genitoriale, è superata e rovesciata in un altro caso rilevante risalente al 1990, anno in cui la signora Safer, a seguito di una diagnosi molto grave, citò in giudizio il medico che aveva curato suo padre, deceduto ventisei anni prima per la stessa patologia. Pur non essendoci mai stato un rapporto qualificato fra il medico del padre e la figlia, quest'ultima avrebbe preteso di essere informata circa la natura ereditaria della patologia che aveva colpito il genitore, poiché screening regolari avrebbero forse potuto prevenire o quantomeno attenuare le conseguenze della malattia. La *Trial Court* del New Jersey aveva però rigettato la richiesta facendo leva sull'inesistenza del dovere di informare il figlio in relazione alla situazione clinica del padre. La *Superior Court*, tuttavia, rovescia l'impostazione della Corte di primo grado, riconoscendo l'esistenza, in capo al medico, di un dovere di avvertire coloro che si sappiano essere «at risk of avoidable harm from genetically transmissible condition» ed esprimendo «confidence that the duty to warn of avertable risk from genetic causes, by definition a matter of familial concern, is sufficiently narrow to serve the interests of justice». La Corte esclude che esista una «essential difference» fra malattie contagiose e patologie genetiche poiché in entrambe le ipotesi «[t]he individual or group at risk is easily identified, and substantial future harm may be averted or minimized by a timely and effective warning». Questa lettura, dunque, ammette una deroga al tradizionale impianto fondato sulla riservatezza, in ragione della natura *familial* delle malattie legate a cause genetiche e al fine di realizzare un concetto di giustizia che mal si adatterebbe a logiche prettamente individualistiche. È inoltre interessante notare come in questa pronuncia la Corte statale non abbia recepito l'orientamento restrittivo già espresso in un caso analogo dalla *Supreme Court* della Florida che aveva ritenuto sufficiente che il medico informasse il proprio paziente circa i rischi in cui i familiari potevano incorrere, evidenziando loro la natura «genetically transferable» della patologia²¹⁷. In

²¹⁷ *Pate v. Threlkel*, 640 So. 2d 183, 183 n.1 (Fla. Dist. Ct. App. 1994). In questo caso, peraltro, la Corte limita la portata del dispositivo, asserendo esplicitamente che «[t]o require the physician to seek

questo caso la Corte della Florida aveva anche affrontato la questione relativa a quali fossero i soggetti da informarsi, giungendo alla conclusione che «when the prevailing standard of care creates a duty that is obviously for the benefit of certain identified third parties and the physician knows of the existence of those third parties, then the physician's duty runs to those third parties».

È evidente che, in particolare a differenza dei casi in cui il pediatra è stato considerato in dovere di informare i genitori in relazione alla patologia del figlio, la decisione adottata nel caso *Safer* «challenges expectations about privacy within family settings and suggests a family unit that differs significantly from that associated with the traditional family»²¹⁸, nel contesto della quale i genitori vengono normalmente informati circa le condizioni di salute dei propri discendenti.

Questa tipologia di famiglia si distingue chiaramente tanto da una concezione tradizionale di gruppo familiare fondato su specifiche logiche gerarchiche e relazionali quanto da una idea di gruppo fondata su autonome scelte individuali. L'approccio adottato dalla corte *Safer* sembra escludere l'esistenza di un diritto alla privacy infra-gruppo, accogliendo una sorta di teoria monista che considererebbe il patrimonio informativo genetico della famiglia come un *unicum* indistinguibile.

Nella nozione tradizionale, infatti, il gruppo familiare faceva capo ad un rappresentante identificabile e il diritto rifletteva questa impostazione difendendo l'autonomia familiare dall'intervento statale²¹⁹. I contrasti interni alla famiglia erano risolti facendo riferimento alla gerarchia dei ruoli e delle relazioni. Il diritto dei genitori a conoscere, per esempio, dello stato di salute dei propri figli era concepito

out and warn various members of the patient's family would often be difficult or impractical and would place too heavy burden upon the physician. Thus, we emphasize that in any circumstances in which the physician has a duty to of a genetically transferable disease, that duty will be satisfied by warning the patient».

²¹⁸ J.L. DOLGIN, *Biological Evaluations*, cit., p. 392.

²¹⁹ Sulla tutela della «family autonomy against state intervention», cfr. J.L. DOLGIN, *Choice, Tradition, and the New Genetics: The Fragmentation of the Ideology of Family*, in *Connecticut Law Review*, 32, 2000, p. 523-566.

come diritto non tanto dei singoli, quanto piuttosto della famiglia intesa come sistema strutturato²²⁰.

Allo stesso modo, su una logica completamente diversa rispetto a quella sottesa alla soluzione data al caso *Safer*, poggia la moderna concezione di famiglia, intesa come unione di soggetti autonomi, che rappresentano individualmente il *locus* della privacy. Diversamente, la teoria monista che fonda la sentenza *Safer* implica che l'informazione di ogni membro della famiglia sia indistinta rispetto a quella di ogni altro, comportando un consequenziale azzeramento della privacy. È stato sostenuto, peraltro, che tale visione della famiglia sia «unfamiliar to family law, as it is unfamiliar to society more broadly»; essa, infatti, «depends neither on the strictures and presumptions of tradition nor on the choices of modernity»²²¹.

Fare rigoroso affidamento sulla componente genetica comporta certamente una ulteriore frammentazione dell'ideologia di famiglia. Infatti, una visione scientificamente fondata ma svincolata dal perseguimento di qualsiasi interesse *family-related*, si affianca alle letture sino ad ora affermatesi; queste, indipendentemente dal fatto che si risolvessero nella prevalenza della componente biologica sulla dimensione sociale, o viceversa, tenevano comunque in considerazione il contenuto “familiare” delle relazioni oggetto della decisione²²². Sono dunque evidenti i rischi connessi all'affermarsi di una formazione sociale che non si fonda né su un costrutto sociale strutturalmente e gerarchicamente determinato, né sul pieno riconoscimento di una autonomia individuale in grado di costruire le proprie relazioni.

²²⁰ In questo senso tutta una serie di precedenti: si veda, per esempio, *Tooley v. Provident Life & Accident Ins. Co.*, 154 So. 2d 617, 618 (La. Ct. App. 1963) in cui una corte del Louisiana ha stabilito che un medico e due compagnie assicurative non fossero obbligati a proteggere le cartelle cliniche della moglie da un accesso del marito.

²²¹ J.L. DOLGIN, *Choice, Tradition, and the New Genetics*, cit.

²²² Così, rispettivamente, sia le Corti che hanno fatto affidamento sui risultati di un test del DNA per imporre obblighi di mantenimento in capo al padre biologico, sia le Corti che hanno scelto come criterio guida quello della “intention” per stabilire chi fosse da considerarsi genitore nei casi di maternità surrogata.

Un ultimo caso che merita di essere preso in considerazione è stato oggetto di una pronuncia del 2004 della *Supreme Court* del Minnesota²²³. Le circostanze di fatto riguardavano un pediatra cui era stato richiesto di effettuare alcuni test genetici su una bambina che presentava evidenti segni di ritardo nello sviluppo, affinché i genitori potessero valutare l'ipotesi di generare un secondo figlio. Il medico aveva mancato di prescrivere il test relativo alla sindrome dell'X fragile che, in base agli standard professionali dell'epoca, avrebbe certamente dovuto essere oggetto di specifica attenzione. La madre aveva poi avuto un secondo figlio, affetto dalla sindrome in questione. Test successivi avevano dimostrato che madre e figlia erano entrambe portatrici dell'anomalia genetica che determina la patologia.

Il pediatra, citato in giudizio per *negligence*, sosteneva che il proprio dovere fosse limitato ai rapporti con la bambina, mentre la Corte ha risolto il caso affermando che la responsabilità dovesse essere estesa anche nei confronti dei genitori biologici: «liability extends to the parents because the physician had an obligation to use due care in a situation where it was likely known that the parents would rely on the advice». In particolare, seguendo la giurisprudenza *Pate*, la Corte ha affermato che considerata la «practical reality [...] that genetic testing and diagnosis does not affect only the patient [...] [t]he standard of care [...] acknowledges that families rely on physicians to communicate a diagnosis of the genetic disorder to the patient's family. It is foreseeable that a negligent diagnosis of Fragile X will cause harm not only to the patient, but to the family of the patient as well»²²⁴. In conclusione, «a physician's duty regarding genetic testing and diagnosis extends beyond the patient to biological parents who foreseeably may be harmed by a breach of that duty»²²⁵.

²²³ *Molloy v. Meier*, 679 N.W.2d 711, 714 (Minn. 2004). Per un'analisi dettagliata del caso si vedano M. HALLBERG, T. FARISS MCCLAIN, *Molloy v. Meier extends genetic counseling duty of care to biological parents and establishes that legal damages must occur before a wrongful conception action accrues for statute of limitations purposes*, reperibile in www.hallberglaw.com e T. BURKE, S. ROSENBAUM, *Molloy v. Meier and the expanding standard of medical care: implications for public health policy and standard of medical care: implications for public health policy and practice*, in *Law and the Public's Health, Public Health Reports*, marzo - aprile 2005, Volume 120.

²²⁴ 679 N.W.2d paragrafo 719.

²²⁵ *Ibidem*.

Il caso è particolare perché vi era stata una chiara violazione dei protocolli per la prescrizione di test genetici, ma è importante notare che anche in questo caso i giudici non hanno potuto fare a meno di prendere in considerazione il potenziale impatto ultra-individuale delle informazioni genetiche, tanto che la Corte d'appello aveva notato che lo svolgimento dei test in questione non era disposto a beneficio della bambina, quanto piuttosto al fine di fornire alla madre tutti gli elementi per una procreazione consapevole²²⁶ e che la *Supreme Court* ha scelto esplicitamente di non affrontare il punto relativo all'estensione del dovere gravante sul medico²²⁷.

Possibili orientamenti in relazione all'esistenza di un dovere di informare i familiari sono stati proposti e suggeriti da numerose organizzazioni professionali e agenzie governative. Un primo tentativo di razionalizzazione è stato effettuato dalla *US President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research* che ha raccomandato che la comunicazione ai familiari avvenga solo se (i) ragionevoli tentativi di convincere il diretto interessato ad effettuare la comunicazione siano falliti; (ii) ci sia un elevato rischio che un grave (irreversibile o fatale) danno si possa verificare in capo al familiare; (iii) ci sia ragione di credere che la comunicazione possa prevenire tale danno; (iv) che la rivelazione sia limitata alle informazioni necessarie per il trattamento o la diagnosi²²⁸. Questa elencazione è stata integrata da un quinto requisito introdotto dal *Committee on Assessing Genetic Risks* dell'*Institute of Medicine* che impone che non ci sia «other reasonable way to avert the harm»²²⁹.

Sul punto sono intervenute anche la *American Society of Clinical Oncology* (ASCO) e la *American Medical Association* (AMA), che non sembrano supportare un'ipotesi di contatto diretto fra il medico e i familiari del paziente. Secondo l'ASCO «cancer care provider's obligations (if any) to at risk relatives are best fulfilled by communication of familial risk to the person undergoing testing, emphasizing the

²²⁶ *Molloy v. Meier*, 660 N.W.2d 444 (Minn. Ct. App. 2003).

²²⁷ 679 N.W.2d, paragrafo 720.

²²⁸ Vedi. *US President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research, Screening and Counseling for Genetic Conditions* (Washington, DC, 1983). Cfr. G. LAURIE, *Genetic privacy*, cit., p. 128.

²²⁹ INSTITUTE OF MEDICINE, DIVISION OF HEALTH SCIENCES POLICY, *Assessing Genetic Risks: Implications for Health and Social Policy*, Washington, 1994.

importance of sharing this information with family members so that they may also benefit»²³⁰. L'AMA, similmente, sostiene che «physicians should identify circumstances under which they would expect patients to notify biological relatives of the availability of information related to risk of disease»²³¹.

Nonostante le decisioni di alcune Corti, gli strumenti di *soft law* e le raccomandazioni appena indicate, bisogna tuttavia rilevare che numerosi Stati sono intervenuti con legislazioni volte a proteggere la riservatezza, con particolare riferimento alle informazioni genetiche, vietando la rivelazione che permetta di identificare il paziente in assenza di un previo consenso scritto del diretto interessato. Così, per esempio, il Massachusetts²³², il Nevada²³³ o la California, che prevede specifiche sanzioni per rivelazioni volontarie o negligenti di caratteristiche genetiche senza autorizzazione scritta del paziente²³⁴.

Queste disposizioni statali sono peraltro in linea con la regola sulla privacy nota come *Standards for Privacy of Individually Identifiable Health Information (Privacy Rule)*, promulgata nel contesto del *Health Insurance Portability and Accountability Act* del 1996 (HIPAA)²³⁵ che pone restrittive regole per la comunicazione di informazioni personali senza il consenso del paziente. Eccezioni sono, come in altre normative, relative all'ipotesi in cui la comunicazione sia volta alla tutela di interessi pubblici, come per esempio nei casi di «serious and imminent threat to the health or safety of a person or the public» in cui il medico abbia la

²³⁰ AMERICAN SOCIETY OF CLINICAL ONCOLOGY (ASCO), *Policy Statement Update: Genetic Testing for Cancer Susceptibility*, in *Journal of Clinical Oncology*, Vol. 21, No 12, 2003.

²³¹ AMERICAN MEDICAL ASSOCIATION (AMA), *Report of the Council on Ethical and Judicial Affairs, Disclosure of Familial Risk in Genetic Testing*, CEJA Report 9-A-03, 2003. E' inoltre previsto nel *Code of Medical Ethics* del 2004 che i medici debbano «make themselves available to assist patients in communicating with relatives to discuss opportunities for counseling and testing [...]».

²³² Cfr. *Section 70G (Genetic information and reports protected as private information; prior written consent for genetic testing)* delle *General Laws (Part I Administration of the Government - Chapter 111 Public Health)*.

²³³ Cfr. *Nevada Revised Statutes 629.171 Disclosure of genetic information of person without consent unlawful; exceptions*.

²³⁴ Si veda la *Section 56.17 del Civil Code* che si applica alle ipotesi di «disclosure of genetic test results contained in an applicant's or enrollee's medical records by a health care service plan».

²³⁵ *Health Insurance Portability and Accountability Act* del 1996, Pub L No 104-191.

capacità di evitare il provocarsi del danno²³⁶. Tale circostanza è stata riconosciuta in numerosi casi relativi a malattie infettive²³⁷, ma resta dubbia la possibilità di equiparare incondizionatamente tali ipotesi alla possibilità di contrarre in futuro una determinata patologia genetica, in alcuni casi – peraltro – in assenza di idonei interventi di carattere terapeutico o preventivo²³⁸.

Per quanto concerne l'ordinamento statunitense, dunque, in un contesto caratterizzato da un intervento legislativo piuttosto restrittivo²³⁹, da *professional guidelines* e orientamenti governativi che paiono suggerire più un binomio costituito da un *ethical duty* e da una *legal permission* – piuttosto che un *tranchant legal duty*²⁴⁰ – e da alcuni interventi giurisprudenziali che hanno riconosciuto una responsabilità gravante sul medico per non aver informato i familiari, l'unico approccio plausibile pare quello di una *case-by-case determination*²⁴¹, che permetta al medico «the exercise of sound professional judgment to weight and measure the interests and values at stake»²⁴².

²³⁶ A. SUDELL, *To tell or not to tell: the scope of physician-patient confidentiality when relatives are at risk of genetic disease*, in *Journal of Contemporary Health Law Policy*, 18, 2001, p. 273-295 e J.W. BURNETT, *A physician's duty to warn a patient's relatives of a patient's genetically inheritable disease*, in *Houston Law Review*, 36, 1999, p.559-582.

²³⁷ Fra gli altri cfr. *Tenuto v Lederle Laboratories*, 90 NY2d 606, (NY 1997), in cui è stato sancito l'obbligo per un pediatra di informare il padre del paziente circa i rischi di contrarre la poliomielite.

²³⁸ E' stato sostenuto, infatti, che, a differenza della patologie infettive che hanno decorso relativamente uniforme, le malattie genetiche siano «marked by substantial variability» e caratterizzate da «considerable uncertainty», così da integrare difficilmente un «prospect of imminent harm». Sul punto B.GODARD ET AL., *Guidelines for disclosing genetic information to family members: From development to use*, in *Familial Cancer* 5, 2006, p. 103–116.

²³⁹ Che non pare aver subito attenuazioni nemmeno a seguito dell'adozione, nel 2008, del *Genetic Information Nondiscrimination Act*.

²⁴⁰ Si veda B. GODARD ET AL., *op. cit.*, p. 107.

²⁴¹ B. GODARD ET AL., *op. cit.*, p. 110. In questo senso si è espresso il SOCIAL ISSUES SUBCOMMITTEE ON FAMILIAL DISCLOSURE della *American Society of Human Genetics* (ASHG), *Professional Disclosure of Familial Genetic Information*, in *American Journal of Human Genetics*, 62, 1998, p. 474–483.

²⁴² Così, completamente diverse saranno le considerazioni da svolgersi nel caso in cui la comunicazione riguardi il rischio di ipertermia maligna, una rara patologia ereditaria dovuta alla mutazione di un gene mappato nel cromosoma 19, trasmessa per via autosomica dominante, che causa

3.2.2. *L'ordinamento inglese*

Anche per quanto concerne il Regno Unito, pur nella difficoltà di conciliare la prolungata resistenza del *common law* a riconoscere un autonomo e *free-standing* diritto alla privacy²⁴³ con gli sviluppi derivanti dall'adozione dello *Human Rights Act* e dagli interventi della Corte EDU a tutela dell'art. 8 della Convenzione, l'azione di *breach of confidence* ha da sempre servito lo scopo di tutelare i pazienti da indebite rivelazioni da parte dei medici. E' infatti riconosciuto che «[...] the doctor is under a duty not to disclose [voluntarily], without the consent of his patient, information which he, the doctor, has gained in his professional capacity, save [...] in very exceptional circumstances [...] [for] example [...] the murderer still manic, who would be a menace to society. [...] The law will enforce that duty»²⁴⁴. Il riconoscimento del dovere è anche in questo caso accompagnato dall'esistenza della possibilità per il medico di venire meno all'obbligo di segreto professionale, oltre che con il consenso del paziente, nei casi previsti dalla legge e in tutti i casi in cui sia riscontrata la sussistenza di un «countervailing public interest»²⁴⁵, che può concretizzarsi nella necessità di mettere in guardia un terzo da un concreto rischio o pericolo.

Le posizioni sul punto restano però discordanti: in un *report* dello *Science and Technology Committee* della *House of Lords* si era esclusa la possibilità di

reazioni anche letali all'anestesia tradizionale, rispetto alla comunicazione di patologie oncologiche complesse o di sindromi come quella di Alzheimer.

²⁴³ Si veda, per esempio, *Kaye v. Robertson* [199] FSR 62, in cui il giudice Leggatt afferma che «[the] right [of privacy] has so long been disregarded here that it can be recognised now only by the legislature».

²⁴⁴ *Hunter v. Mann* [1974]. Questo obbligo, peraltro, non è posto tanto a tutela di un diritto alla privacy del singolo, quanto piuttosto a protezione di un generale interesse della società. Cfr. B. DOLAN, *Medical records: Disclosing confidential clinical information*, in *The Psychiatrist*, 28, 2004, p. 53-56. La stessa impostazione è accreditata dall'interpretazione fornita dal *General Medical Council* che al punto 36 della *Guidance Confidentiality* del 2009 chiarisce che «[t]here is a clear public good in having a confidential medical service. The fact that people are encouraged to seek advice and treatment, including for communicable diseases, benefits society as a whole as well as the individual. Confidential medical care is recognised in law as being in the public interest».

²⁴⁵ *Attorney General v. Guardian Newspapers* (n.2) [1990] 1 AC 109, HL.

comunicare informazioni eventualmente rilevanti a familiari del paziente, sulla base della considerazione che la mancanza di comunicazione li porrebbe «at no worse position than if no test had been performed», mentre una violazione della privacy medica condurrebbe ad una perdita di fiducia da parte degli utenti diretti²⁴⁶.

Di segno completamente opposto l'atteggiamento di chi è giunto a proporre un *joint account model*, nel contesto del quale «it is assumed that information should be available to all account holders»²⁴⁷. Secondo questa teoria, in netta contrapposizione con quanto sostenuto dallo *Science and Technology Committee*, sarebbe proprio un atteggiamento eccessivamente restrittivo a ingenerare una «widespread crisis of trust in the clinical genetics service and possibly legal actions»²⁴⁸. Questo modello, dunque, sarebbe in grado di prendere sul serio la «familial nature of genetic information», permettendo di condividere i benefici derivanti dallo svolgimento di test genetici, senza causare nessun grave danno al soggetto fonte²⁴⁹.

Una soluzione intermedia sembra peraltro quella indicata dal *General Medical Council*²⁵⁰ che riconosce la possibilità di rivelare informazioni personali senza il consenso dell'interessato o – in circostanze eccezionali – anche contro la sua

²⁴⁶ *House of Commons Science and Technology Committee, Third Report, Human Genetics: The Science and its Consequences*, London, 6 luglio 1995, par. 228.

²⁴⁷ M. PARKER, A. LUCASSEN, *Genetic information: a joint account*, in *British Medical Journal*, 2004, 329, p. 166. Secondo gli Autori «When a patient attends a genetic clinic, or discusses genetics with his or her general practitioner information about diseases and illness [are] supplied by the patient about other family members, often without their consent. In many cases an extensive family history is needed to assess the usefulness of genetic testing. Given this, there is no obvious reason why one family member should be able to benefit and yet [...] be allowed to exclude others from access to such benefits».

²⁴⁸ M. PARKER, A. LUCASSEN, *op. cit.*, p. 166.

²⁴⁹ M. PARKER, A. LUCASSEN, *op. cit.*, p. 166.

²⁵⁰ Il GMC è intervenuto sul punto con la citata *Guidance Confidentiality* del 2009. La rilevanza di tale tipologia di documenti è ben sintetizzata in queste parole: «the guidelines provide a very good, practical guide as to what the courts are likely to find acceptable. Sometimes they demand more of the doctors than the courts are likely to do, but for most practical purposes they are likely to be co-extensive with the law». E, in particolare, per quanto qui interessa «[i]t is therefore suggested that the GMC guidelines are used as a manual of the law of confidentiality», C. FOSTER, N. PEACOCK, *Clinical Confidentiality*, Sadbury UK, 2000.

volontà «if the benefits to an individual or to society of the disclosure outweigh both the public and the patient's interest in keeping the information confidential»²⁵¹.

Le linee guida considerano poi la specifica problematica delle informazioni genetiche²⁵² prevedendo che, anche nel caso in cui il paziente si rifiuti di condividere le informazioni genetiche acquisite – pur essendo stato informato della rilevanza che esse potrebbero avere per un familiare – la comunicazione sia nondimeno possibile «in the public interest». A fronte del rifiuto dell'interessato è compito del medico «balance [the] duty to make the care of [the] patient [the] first concern against [the] duty to help protect the other person from serious harm»²⁵³. Nel caso in cui ciò sia possibile, inoltre, sarà opportuno evitare di rivelare l'identità del soggetto-fonte²⁵⁴.

Si può dunque parlare di un dovere di rivelazione? Nel Regno Unito sono stati indicati i requisiti per poter sostenere l'esistenza di un dovere: si è infatti ritenuto che un dovere debba essere considerato «from three perspectives, namely, (a) foreseeability of the harm that ensues, (b) the nature of the relationship of the parties, usually called the element of proximity, and (c) the question whether it is fair, just and reasonable that the law should impose a duty»²⁵⁵.

Si noti peraltro che questi tre presupposti non possono in alcun modo essere considerati come entità indipendenti ed autonome l'una rispetto all'altra: «[o]f course [...] these three matters overlap with each other and are really facets of the same thing. [...] Thus the three so-called requirements for a duty of care are not to be treated as wholly separate and distinct requirements but rather as convenient and helpful approaches to the pragmatic question whether a duty should be imposed in

²⁵¹ Paragrafo 37 della *Guidance*.

²⁵² All'interno di un apposito paragrafo significativamente recante il titolo "Genetic and other shared information".

²⁵³ Paragrafi 67-69.

²⁵⁴ Questa impostazione del GMC, peraltro, ricalca perfettamente i requisiti posti dalla Convenzione sui Diritti dell'Uomo e la biomedicina per limitare, in via di eccezione, i diritti in essa sanciti (art. 26.1).

²⁵⁵ Così il giudice Steyn LJ in *Elguzouli-Daf v. Commissioner of the Police of the Metropolis* [1995] QB 335, paragrafo 345, in material diversa e in particolare con riferimento alla «question of law whether the Crown Prosecution Service ("the CPS") owes a duty of care to those it is prosecuting». Questo test – noto come *Caparo test* – sintetizzato dal giudice Steyn, è stato in realtà elaborato in *Caparo Industries plc v Dickman & Ors* [1990] 2 AC 605.

any given case. In the end whether the law does impose a duty in any particular circumstances depends upon those circumstances [...]»²⁵⁶.

Per quanto concerne il primo dei tre requisiti, il pericolo in questione è quello del manifestarsi in capo al familiare di una malattia genetica. Già questo primo aspetto, all'apparenza di semplice individuazione, solleva al contrario non poche problematiche. In primo luogo, deve infatti sottolinearsi il fatto che difficilmente l'insorgere della patologia potrà essere considerato come una diretta conseguenza dell'azione – *rectius* dell'omissione informativa – del professionista sanitario. Deve nondimeno essere tenuto in considerazione il principio esplicitato in *Safer* in base al quale devono essere ricompresi nella nozione di “harm” i futuri danni sostanziali che avrebbero potuto essere «minimised by a timely and effective warning»²⁵⁷. Sarà dunque ipotizzabile la sussistenza di un *duty to disclose* non solo nei casi in cui sia possibile intervenire con una terapia, ma anche quando possa rivelarsi utile un intervento di carattere preventivo. Costituirebbe invece una eccessiva forzatura l'idea di un obbligo di informare anche nei casi in cui, pur non esistendo terapie e mezzi di prevenzione, un'adeguata consulenza genetica potrebbe in qualche modo attenuare l'impatto della malattia, almeno dal punto di vista psicologico, rendendosi sostanzialmente necessaria una valutazione prognostica fausta o, se non altro, migliorativa²⁵⁸.

Quali siano poi i limiti estensivi del dovere gravante, si noti bene, sul medico è questione di complessa valutazione che certamente eccede i limiti della presente analisi. Al di fuori dello specifico ambito in questione si possono tuttavia tenere in considerazione alcune indicazioni fornite in talune vicende giudiziarie, relative a ipotesi di *negligence*. In un primo caso²⁵⁹ la *House of Lords* aveva stabilito che, in termini probabilistici, anche una corretta diagnosi e un corretto trattamento non avrebbero evitato il prodursi della disabilità in questione – dovuta nel caso specifico ad un incidente –, con la conseguenza che i danni non avrebbero potuto essere

²⁵⁶ Così Lord Steyn in *Marc Rich v. Bishop Rock Ltd* [1996] 1 AC 211, al paragrafo 235, citando quanto detto dal giudice Saville.

²⁵⁷ *Safer* cit.

²⁵⁸ M. FAY, *Informing the family: a geneticist's duty of care to disclose genetic risks to relatives of the proband*, in *Journal of Professional Negligence*, 2011, 27(2), p. 97-111.

²⁵⁹ *Hotson v East Berkshire Area Health Authority* [1987] 2 All ER 909.

risarciti perché non era stato soddisfatto il requisito relativo al nesso di causalità; sul punto la *House of Lords* è poi tornata più di recente con il caso *Gregg v Scott*²⁶⁰, confermando la decisione assunta nel 1987. Particolarmente interessante risulta però la *dissenting opinion* di Lord Nicholls il quale esclude che si possa in questi casi adottare un «all-or-nothing balance of probability approach». In questo caso il dottor Scott, aveva commesso un errore nel qualificare una forma maligna di cancro, che era stata invece diagnosticata come benigna, determinando un ritardo di nove mesi nel trattamento terapeutico del signor Gregg, con conseguente diminuzione delle aspettative di vita decennali dal 42 al 25%.

L'opinione di Lord Nicholls è di particolare interesse perché affronta il problema relativo a come il diritto debba atteggiarsi a fronte di valutazioni mediche in grado di esprimersi in termini meramente probabilistici, circostanza tipica e ricorrente nell'ambito delle analisi genetiche, ancor più quando le valutazioni espresse attengano allo stato di salute di un familiare.

Secondo il giudice «sometimes the very diagnosis itself may be problematic. Given this uncertainty of outcome, the appropriate characterisation of a patient's loss in this type of case must surely be that it comprises the loss of the chance of a favourable outcome, rather than the loss of the outcome itself. Justice so requires, because this matches medical reality»²⁶¹. Le prospettive di recupero per il signor Gregg nel caso in cui avesse prontamente intrapreso il trattamento, espresse in termini probabilistici, costituiscono la realtà della sua posizione in riferimento agli sviluppi della scienza. Il diritto deve farsi carico dell'incertezza della realtà medica «in the context of a legal duty whose very aim is to protect medical reality. In these cases a doctor's duty to act in the best interests of his patient involves maximising the patient's recovery prospects, and doing so whether the patient's prospects are good or not so good. In the event of a breach of this duty the law must fashion a matching and meaningful remedy». E' necessario, dunque, prendere in considerazione la gradualità delle valutazioni prognostiche: «[w]here a patient's condition is attended with such uncertainty that medical opinion assesses the patient's recovery prospects in percentage terms, the law should do likewise. The law should not, by adopting the

²⁶⁰ *Gregg v Scott* [2005] UKHL 2.

²⁶¹ Paragrafi 23 e 24

all-or-nothing balance of probability approach, assume certainty where none in truth exists»²⁶². Anche nel caso in cui, se non ci fosse stata *negligence*, le possibilità di sopravvivenza si fossero comunque attestate al di sotto del 50%, la diminuzione delle prospettive di recupero causata dalla *negligence* dovrà dare luogo a risarcimento del danno²⁶³. «To decide otherwise would be a blanket release from liability for doctors and hospitals any time there was less than a 50 per cent chance of survival, regardless of how flagrant the negligence»²⁶⁴.

Questa capacità del diritto di incorporare anche le incertezze e le incompiutezze del dato medico-scientifico costituirebbe, ad avviso del *dissenting Lord*, un auspicabile passo in avanti, che sempre più potrebbe essere richiesto a fronte della crescente mole di informazioni prodotta dalla conoscenza genetica: «[t]his approach would represent a development of the law. So be it. If the common law is to retain its legitimacy it must remain capable of development. It must recognise the great advances made in medical knowledge and skills. It must recognise also the medical uncertainties which still exist»²⁶⁵.

Inevitabilmente, dunque, e sempre più, il diritto e i suoi operatori dovranno farsi carico delle macchinose valutazioni probabilistiche che paiono essere le uniche in grado di servire le capacità predittive che caratterizzano le analisi del patrimonio genetico.

Con riferimento al secondo dei tre requisiti che fondano il riconoscimento dell'esistenza di un dovere, sarà necessario ragionare sulla configurazione di un rapporto di *proximity* fra le parti in causa. La definizione di *proximity* è fornita da Lord Atkin in *Donoghue v Stevenson*²⁶⁶: con tale espressione si identifica «[s]uch close and direct relations that the act complained of directly affects a person whom the person alleged to be bound to take care would know would be directly affected by his careless act». Il medico e i familiari dovrebbero dunque essere qualificabili come *neighbours* per poter sostenere che il primo sia titolare di un obbligo nei

²⁶² Paragrafo 43.

²⁶³ Paragrafo 44.

²⁶⁴ Così Dore J in *Herskovits v Group Health Cooperative of Puget Sound* (1983) 664 P 2d 474, 477, citato da Lord Nicholls al paragrafo 43.

²⁶⁵ Paragrafo 45.

²⁶⁶ *Donoghue v Stevenson* [1932] AC 452, 581.

confronti dei secondi. Tradizionalmente il requisito della *proximity* non richiede né un rapporto di vicinanza fisica né, tantomeno, la necessità di una relazione preesistente rispetto all'insorgere dell'obbligo.

La definizione di “neighbour” è rinvenibile da lungo tempo nel *common law*: si tratta di persone «closely and directly affected by my act that I ought reasonably to have them in contemplation»²⁶⁷. In un più recente caso del 1999 è stato stabilito che la *proximity* richiesta per affermare l'esistenza di un *duty of care* fra una struttura ospedaliera e la vittima di un paziente, sussista solo nel caso in cui la vittima appartenga ad un gruppo a rischio identificabile²⁶⁸.

Questo aspetto relativo all'identificazione del gruppo a rischio è ovviamente uno dei più delicati e complicati nell'ambito della genetica umana, stante la complessa rete di relazioni interpersonali che lega soggetti appartenenti allo stesso gruppo biologico e che diviene assolutamente imprescindibile nel momento in cui si osservino i rapporti dal punto di vista del patrimonio genetico.

Ultimo requisito da considerarsi è quello relativo alla equità, giustizia e ragionevolezza dell'imposizione di un dovere.

Come accennato in precedenza, non si può prescindere dall'esistenza di un interesse pubblico a che la segretezza del rapporto medico-paziente sia mantenuta: in caso contrario «doctors will be discredited» e i futuri pazienti «will not come forward if doctors are going to squeal on them»²⁶⁹. Tale interesse dovrà, tuttavia, essere bilanciato, in alcuni casi, con diversi interessi pubblici che richiedano una diffusione o una comunicazione delle informazioni. Il «public interest that confidence should be preserved» necessita di essere «outweighed by some other countervailing public interest which favors disclosure»²⁷⁰.

Bisogna poi tenere conto del fatto che, nella maggior parte dei casi, non esistendo un rapporto medico-paziente fra il medico e il familiare che possa trovarsi in una condizione di pericolo, sarà oggettivamente complicato identificare i destinatari dell'obbligo. Sul punto, riprendendo nello specifico le valutazioni

²⁶⁷ Lord Atkin in *Donoghue v. Stevenson* [1932]

²⁶⁸ *Palmer v. Tees Health Authority* (1999) EWCA Civ 1533, paragrafo 32.

²⁶⁹ *Rose J X v. Y & Others* [1988] 2 All. ER 648, QBD.

²⁷⁰ *A-G v. Guardian Newspapers*, cit.

formulate dai giudici statunitensi nei casi sopra richiamati²⁷¹, una considerazione di carattere pratico e dal sapore icastico è espressa da Lord Stuart-Smith in *Palmer*: «the most effective way of providing protection would be to give a warning [...] and the most effective precaution cannot be taken because the defendant does not know who to warn».

Strettamente connesse al discorso sin qui articolato sono alcune perplessità sollevate in riferimento al diritto di non sapere. Sostenere l'esistenza di un dovere nei confronti del medico di condividere informazioni facenti capo al soggetto sottoposto a test con i familiari potenzialmente coinvolti pone ulteriori questioni se si considera che tale dovere si scontra, quasi inevitabilmente, con il diritto dei familiari di non entrare involontariamente in possesso di dati, anche gravi, relativi al loro stato di salute. Curiosamente, questo diritto, riconosciuto formalmente a livello internazionale dall'art. 10.2 della c.d. Convenzione di Oviedo, è formulato in termini di autonomia e privacy e non prende in considerazione la dimensione relazionale di tale diritto e, dunque, la problematica della comunicazione intrafamiliare.

Nel contesto inglese pare dunque potersi prospettare un'ipotesi di intervento sul piano del *tort law*, e in particolare della responsabilità derivante dalla violazione di un *duty to disclosure*. Tale impostazione, tuttavia, pur rappresentando un utile strumento per prendere in considerazione gli interessi familiari e per proteggere i familiari da potenziali danni, comporta, come si è cercato di sottolineare, non poche problematiche che richiedono di essere affrontate. In particolare, come si è visto principali nodi problematici riguardano l'individuazione dei destinatari di tale obbligo e il contenuto dello stesso, considerato che un'incondizionata rivelazione potrebbe addirittura rivelarsi controproducente e lesiva degli interessi che invece mira a tutelare²⁷².

²⁷¹ In particolare, si ricordano le affermazioni fatte dalle Corti in *Pate v. Threlkel*, cit., «to seek out and warn various members of the patient's family would often be difficult or impractical» e in *Safer v. Estate of Pack*: «the individual or group at risk is easily identified».

²⁷² Nelle parole di Laurie «[s]patial privacy interests are invaded by unsolicited disclosure of genetic information to [...] relative him or her-self», G. LAURIE, *op. cit.*, p. 128.

3.2.3. L'ordinamento spagnolo

Più organico e coordinato è stato l'intervento del legislatore spagnolo che ripetutamente considera la questione in esame nell'ambito della *Ley 14 de Investigación biomédica*, del 3 luglio 2007.

Il punto è considerato già dalle *Disposiciones generales*, contenute nel *Título I*: l'art. 4, infatti, rubricato *Consentimiento informado y derecho a la información* prevede, in via d'eccezione rispetto al principio generale in base al quale il soggetto sottoposto a test ha pieno diritto sulla gestione dei dati ottenuti, la possibilità, nel caso in cui l'informazione sia «según criterio del médico responsable [...] necesaria para evitar un grave perjuicio para su salud o la de sus familiares biológicos, se informará a un familiar próximo o a un representante, previa consulta del comité asistencial si lo hubiera». In ogni caso, ovviamente, «la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades»²⁷³.

Il *Título V*, poi, pone alcune regole specifiche in relazione ad *Análisis genéticos, muestras biológicas y biobancos*. In particolare, dalla disamina di alcune disposizioni contenute nel Capitolo relativo alle analisi genetiche e al trattamento dei dati, si evince che uno dei contenuti necessari dell'informativa che deve essere fornita per iscritto in fase di consulenza genetica preventiva rispetto allo svolgimento del test riguarda l'avvertenza circa le implicazioni che i risultati possono avere per i membri della famiglia e l'opportunità di poterle comunicare²⁷⁴. Nel prendere in considerazione, poi, uno dei diritti che caratterizzano l'era genetica – il diritto di non essere informato – la legge spagnola si preoccupa di evitare che, anche in questo, un

²⁷³ Si noti, inoltre, che la rilevanza della dimensione familiare è così forte da essere fatta valere, al di fuori dell'ambito sanitario e della ricerca scientifica, anche “a contrario”: in base all'*Artículo 5.2 – Protección de datos personales y garantías de confidencialidad*, infatti, nel caso in cui i dati ottenuti dal soggetto fonte possano rivelare informazioni di carattere personale dei suoi familiari, la cessione dei dati a terzi «ajenos a la actuación médico-asistencial o a una investigación biomédica», richiederà il consenso espresso e scritto di tutti gli interessati.

²⁷⁴ L'*Artículo 47* prevede espressamente che «antes de que el sujeto preste el consentimiento [...] deberá recibir la siguiente información por escrito: [...] 5.º Advertencia de la implicación que puede tener para sus familiares la información que se llegue a obtener y la conveniencia de que él mismo, en su caso, transmita dicha información a aquéllos».

eccessivo irrigidimento delle garanzie poste a tutela del soggetto fonte possano andare a ledere interessi rilevanti facenti capo ad altri. Specificamente, l'*Artículo 49 – Derecho a la información y derecho a no ser informado*, prevede che, a fronte dell'esercizio da parte di un soggetto del proprio diritto a non essere informato, le informazioni potranno essere comunicate ai familiari, nel caso in cui queste permettano di evitare un grave pregiudizio per la loro salute. Ovviamente, riconoscendo la parziale violazione del diritto alla riservatezza, la norma si preoccupa di evidenziare che «la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades»²⁷⁵.

Esemplificativo ancora della rilevanza della dimensione intrafamiliare della genetica in ambito medico-sanitario, è l'*Artículo 51* che, da un lato, riconosce la possibilità di svolgere le “analisi familiari” definite anche dall'Autorizzazione del Garante italiano e, dall'altro però, impone che i dati vengano archiviati e comunicati a ciascuno «de forma individualizada», a tutela della tradizionale struttura bipolare del rapporto medico-paziente.

Infine, anche il *Capítulo III*, dedicato all'impiego dei campioni biologici per finalità di ricerca medica, prende in considerazione la natura condivisa delle informazioni che possono essere estrapolate dai campioni²⁷⁶. La possibilità di ottenere i campioni donati a fini di ricerca nel caso in cui possano dimostrarsi utili per ragioni di salute è estesa non solo al soggetto-fonte, ma anche alla sua famiglia²⁷⁷. Pur non comportando un superamento della logica individuale, è comunque utile citare anche la norma contenuta nell'*Artículo 59 - Información previa a la utilización de la muestra biológica* – che annovera fra gli obblighi di informazione cui adempiere prima di acconsentire all'utilizzo dei campioni la comunicazione circa le implicazioni che le informazioni che si potrebbero ottenere

²⁷⁵ *Artículo 49* punto 2.

²⁷⁶ L'importanza della dimensione ultra-individuale nell'ambito della ricerca medica verrà considerata ampiamente nel prossimo capitolo; per ora, si noti solo come le relazioni biologiche costituiscano un focus di interesse per i ricercatori, che vedono aumentare il potenziale informativo di alcuni dati proprio in ragione della loro condivisione fra soggetti appartenenti alla stessa linea genetica.

²⁷⁷ Prevede, infatti, l'*Artículo 58 – Obtención de las muestra* che «[c]uando, por razones de salud, el sujeto fuente o su familia lo necesiten podrán hacer uso de las muestras, siempre que estén disponibles y no se encuentren anonimizadas».

potrebbero avere per i familiari del testando e circa l'opportunità che essi ricevano tali informazioni ad opera del soggetto fonte²⁷⁸.

3.2.4. L'ordinamento francese

Un altro ordinamento che è di recente intervenuto su questo punto è quello francese, che ha seguito un percorso verso una sempre maggiore considerazione della dimensione familiare²⁷⁹. La nuova versione del *Code de la santé publique* ha infatti scorporato la previsione relativa alle informazioni mediche a carattere familiare dall'art. L1131-1, dedicandovi una apposita disposizione²⁸⁰. La nuova versione

²⁷⁸ *Artículo 59* lettera j).

²⁷⁹ Un atteggiamento piuttosto restrittivo era stato, per esempio, manifestato dal Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, No 025 avis sur l'application des tests génétiques aux études individuelles, études familiales, et études de population (problèmes des "banques" de l'ADN, des "banques" de cellules et de l'informatisation des données), del 24 giugno 1991.

²⁸⁰ Si tratta dell'*Article L1131-1-2*, introdotto dall'art. 2 della *Loi n. 2011-814* del 7 luglio 2011, del quale si ritiene utile riportare il testo originale per intero: «Préalablement à la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne, le médecin prescripteur informe celle-ci des risques qu'un silence ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés si une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins était diagnostiquée. Il prévoit avec elle, dans un document écrit qui peut, le cas échéant, être complété après le diagnostic, les modalités de l'information destinée aux membres de la famille potentiellement concernés afin d'en préparer l'éventuelle transmission. Si la personne a exprimé par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic, elle peut autoriser le médecin prescripteur à procéder à l'information des intéressés dans les conditions prévues au quatrième alinéa.

En cas de diagnostic d'une anomalie génétique grave, sauf si la personne a exprimé par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic, l'information médicale communiquée est résumée dans un document rédigé de manière loyale, claire et appropriée, signé et remis par le médecin. La personne atteste de cette remise. Lors de l'annonce de ce diagnostic, le médecin informe la personne de l'existence d'une ou plusieurs associations de malades susceptibles d'apporter des renseignements complémentaires sur l'anomalie génétique diagnostiquée. Si la personne le demande, il lui remet la liste des associations agréées en application de l'article L. 1114-1.

razionalizza la disciplina, prevedendo che il medico, prima di sottoporre un soggetto a un test genetico, lo informi che dal suo silenzio potrebbero derivare gravi rischi per i membri della sua famiglia potenzialmente coinvolti, qualora una malattia genetica grave, le cui conseguenze potrebbero essere oggetto di misure di prevenzione, compresa la consulenza genetica, o di cura, venisse diagnosticata. Il medico individua con la persona, in un documento scritto²⁸¹, le modalità dell'informazione destinata ai membri della famiglia, potenzialmente coinvolti, al fine di predisporre l'eventuale trasmissione. Anche nel caso in cui il soggetto sottoposto a test abbia espresso per iscritto la volontà di non essere informato della diagnosi, è prevista la possibilità di autorizzare il medico a procedere all'informazione degli interessati.

Dopo aver indicato le modalità mediante le quali il medico debba provvedere a comunicare i risultati del test al paziente, l'articolo prosegue con una disposizione fondamentale per la problematica in questione: si prevede, infatti, che la persona, letteralmente, «est tenue» a informare i membri della sua famiglia potenzialmente coinvolti, dei quali lei stessa o, se del caso, il suo rappresentante legale, possieda o possa ottenere «les coordonnées», qualora «des mesures de prévention ou de soins»

La personne est tenue d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés dont elle ou, le cas échéant, son représentant légal possède ou peut obtenir les coordonnées, dès lors que des mesures de prévention ou de soins peuvent leur être proposées.

Si la personne ne souhaite pas informer elle-même les membres de sa famille potentiellement concernés, elle peut demander par un document écrit au médecin prescripteur, qui atteste de cette demande, de procéder à cette information. Elle lui communique à cette fin les coordonnées des intéressés dont elle dispose. Le médecin porte alors à leur connaissance l'existence d'une information médicale à caractère familial susceptible de les concerner et les invite à se rendre à une consultation de génétique, sans dévoiler ni le nom de la personne ayant fait l'objet de l'examen, ni l'anomalie génétique, ni les risques qui lui sont associés.

Le médecin consulté par la personne apparentée est informé par le médecin prescripteur de l'anomalie génétique en cause.

Lorsqu'est diagnostiquée une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins chez une personne qui a fait un don de gamètes ayant abouti à la conception d'un ou plusieurs enfants ou chez l'un des membres d'un couple ayant effectué un don d'embryon, cette personne peut autoriser le médecin prescripteur à saisir le responsable du centre d'assistance médicale à la procréation afin qu'il procède à l'information des enfants issus du don dans les conditions prévues au quatrième alinéa».

²⁸¹ Il documento può, all'occorrenza, essere completato dopo la diagnosi.

possano essere loro proposte. Appare evidente che in questo caso il legislatore francese abbia scelto di dare rilevanza al vincolo biologico, non volontario, prevedendo un esplicito dovere gravante non sul medico, ma sul soggetto sottoposti al test. Tale impostazione è rafforzata dalla scelta di prevedere apposita disciplina anche per l'ipotesi in cui il soggetto non voglia comunicare personalmente le informazioni ai familiari. Si chiarisce, dunque, che l'autonomia del singolo non è legata all'*an* della comunicazione, quanto piuttosto al *quomodo*: in questo senso sarà possibile per la persona comunicare semplicemente al medico i dati degli interessati a sua disposizione. Sarà poi il medico stesso a portare a conoscenza di costoro l'esistenza di un'informazione medica di carattere familiare che potrebbe riguardarli e ad invitarli a sottoporsi ad una consulenza genetica, senza peraltro rivelare né il nome della persona oggetto dell'esame, né l'anomalia genetica evidenziata e neppure i rischi ad essa associati.

La scelta francese risulta di particolare interesse per gli aspetti qui esame per più di una ragione: in primo luogo, si rileva una particolare attenzione per la rilevanza familiare della scelta di sottoporsi a un test genetico, evincibile dalla scelta della recente legge n. 814 del 7 luglio 2011 di disciplinare in maniera più articolata il peculiare aspetto della comunicazione intrafamiliare, dedicandovi, a differenza della precedente versione del testo, una disposizione *ad hoc*.

Il secondo aspetto meritevole di nota è il fatto che con la modifica del 2011 la dimensione familiare sia stata ulteriormente rinforzata anticipando il dovere per il medico di portare all'attenzione del "paziente" la natura condivisa dei risultati del test genetico ad un momento precedente lo svolgimento di detto test: questa soluzione permette un contemperamento dell'esigenza di tutela del soggetto terzo e del diritto di non sapere del soggetto-fonte, che potrebbe in definitiva scegliere di avviare la procedura di informazione prima ancora di ottenere determinati risultati.

In terzo luogo, come già sottolineato, emerge il fatto che la scelta del legislatore sia quella di introdurre un vero e proprio obbligo di comunicazione e che tale obbligo sia posto nei confronti del soggetto fonte e non del medico. Questa peculiare impostazione, che distingue la disciplina francese dalle altre prese in considerazione, è frutto di un ripensamento rispetto alla regola fissata in precedenza: la versione del 2004 dell'*Article* L1131-1 prevedeva, infatti, che «[l]a personne

concernée, ou son représentant légal» potesse «choisir d'informer sa famille» per mezzo di una specifica procedura²⁸². Nel caso in cui la scelta si fosse però orientata in senso contrario si prevedeva esplicitamente che ciò non potesse essere causa di responsabilità. La possibilità di comunicare informazioni rilevanti a membri della famiglia era infine estesa anche al medico. Si è dunque attuato un passaggio da una mera possibilità di rivelazione ad un vero e proprio dovere.

Caratteristica però di entrambe le versioni della normativa francese è quella di disciplinare in maniera dettagliata anche le modalità di comunicazione, prevedendo – in particolare nella nuova versione – anche i principali aspetti contenutistici della rivelazione.

La normativa, infine, almeno nel caso in cui sia il medico a doversi attivare per espressa indicazione del soggetto-fonte, pone in essere il tentativo di compiere un attento e delicato bilanciamento fra la *ratio* informativa che sta alla base dell'intera costruzione della disposizione e il rispetto del diritto di non sapere facente capo ai familiari: in questo senso il contenuto del dovere di informare si limita alla comunicazione dell'esistenza di un'informazione medica che, in astratto, potrebbe riguardare il familiare, salvaguardando, a completamento della costruzione garantista, la privacy medica del soggetto-fonte.

3.2.5. Altri ordinamenti. Cenni.

Molto restrittive sul punto risultano le normative di Germania e Austria. Il § 11, comma 3, della *Gendiagnostikgesetz* (GenDG)²⁸³, vieta in modo categorico al medico la diffusione dei dati dell'interessato senza la sua espressa e scritta autorizzazione. Merita di un accenno la peculiare impostazione adottata da questo

²⁸² In particolare, la «procédure de l'information médicale à caractère familial», prevedeva che venissero comunicati al medico nome, indirizzo e legame di parentela e che tutti i dati venissero posti trasmessi all'*Agence de la biomédecine* che, per mezzo di un medico avrebbe comunicato agli interessati l'esistenza di tale procedura – che avrebbe potuto riguardarli – in corso e le modalità per accedervi. Dettagli relativi alla concretizzazione della procedura avrebbero dovuto essere adottati con un decreto dal *Conseil d'Etat*, a seguito di un parere della *Commission nationale de l'informatique et des libertés*.

²⁸³ *Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen*, del 31 luglio 2009.

ordinamento con riferimento al diritto a non sapere: la legge è infatti una delle poche che parte dal presupposto che sia addirittura il soggetto testando a non voler sapere e ricorre al consenso preliminare al test per superare tale presunzione e dunque “autorizzare” una comunicazione al diretto interessato²⁸⁴.

Il § 70 della *Gentechnikgesetz* (GTG)²⁸⁵ austriaca, rubricato *Einbeziehung von Verwandten*, sancisce l’obbligo per il genetista di esortare l’utente a consigliare ai propri familiari di ricorrere ad una consulenza genetica e di sottoporsi ad eventuali test, nel caso in cui l’inclusione dei familiari del paziente sia necessaria per la valutazione dei risultati dell’analisi genetica o quando sia accertato che sussista un grave pericolo per la salute di un familiare della persona sottoposta a test²⁸⁶.

Un atteggiamento di maggiore apertura si può riscontrare nell’art. 19 della Legge federale sugli esami genetici sull’essere umano (LEGU)²⁸⁷ della Svizzera: tale articolo dopo aver stabilito che il medico possa comunicare i risultati del test ai familiari solo nel caso in cui il soggetto-fonte abbia acconsentito espressamente, prevede, al comma 3, una procedura da potersi attivare nei casi in cui il consenso sia negato. In questa ipotesi il medico, se ritenga la *disclosure* necessaria per tutelare gli interessi dei familiari, del coniuge o del partner e se questi interessi possano essere qualificati come «preponderanti» – evidentemente rispetto al diritto alla riservatezza medica – possa chiedere all’autorità cantonale competente, che avrà la possibilità di chiedere un parere alla Commissione di esperti per gli esami genetici sull’essere umano di essere sciolto dal segreto professionale.

²⁸⁴ GenDG, §8(1): la manifestazione di volontà deve concernere «auch die Entscheidung, ob und inwieweit das Untersuchungsergebnis zur Kenntnis zu geben oder zu vernichten ist».

²⁸⁵ *Gentechnikgesetz* BGBl 510/1994 (ripetutamente modificata: BGBl. I Nr. 73/1998, BGBl. I Nr. 98/2001, BGBl. I Nr. 94/2002, BGBl. I Nr. 73/2004, BGBl. I Nr. 126/2004, BGBl. I Nr. 127/2005, BGBl. I Nr. 13/2006).

²⁸⁶ Così recita infatti il §70: «Der die genetische Analyse veranlassende Arzt hat, 1. wenn zur Beurteilung des Ergebnisses einer genetischen Analyse die Einbeziehung von Verwandten der untersuchten Person erforderlich ist, oder

2. wenn anzunehmen ist, daß eine ernste Gefahr einer Erkrankung von Verwandten der untersuchten Person besteht, der untersuchten Person zu empfehlen, ihren möglicherweise betroffenen Verwandten zu einer humangenetischen Untersuchung und Beratung zu raten».

²⁸⁷ Adottata dall’Assemblea federale della Confederazione svizzera l’8 ottobre 2004.

3.2.6. L'ordinamento italiano

Volgendo l'attenzione alle scelte effettuate dall'ordinamento italiano, una rapida disamina di alcuni casi, presentatisi in Italia prima dell'adozione dell'autorizzazione generale del Garante al trattamento dei dati genetici e relativi alla possibilità di avere accesso ad informazioni cliniche di cui un familiare risulta titolare, permette di comprendere i termini pratici del problema e dà la misura di quanto complessi siano i bilanciamenti da costruirsi.

Un primo noto episodio, risalente al 1999, ha trovato soluzione in una decisione dell'Autorità garante. In questo caso una donna affetta da glaucoma bilaterale è stata autorizzata ad accedere ai dati genetici del padre che aveva negato il consenso, al fine di attuare un controllo circa la potenziale natura geneticamente trasmissibile della patologia e di compiere una scelta procreativa informata e consapevole. L'Autorità garante ha autorizzato la donna all'accesso ritenendolo giustificato «dall'esigenza di tutelare il benessere psico-fisico della stessa», interesse considerato sufficiente a imporre un «ragionevole sacrificio del diritto alla segretezza dell'interessato»²⁸⁸.

Ancora, particolarmente rilevanti in questa sede appaiono alcune meno conosciute sentenze adottate dal giudice amministrativo che si trova a dover compiere una complessa valutazione comparativa fra diritto alla riservatezza e diritto alla salute di un terzo, in ragione del legame biologico intercorrente tra i due.

Và anzitutto richiamata una pronuncia resa nel 2003 dal T.A.R. Veneto²⁸⁹, a fronte di una richiesta da parte di una donna di avere accesso alla cartella clinica

²⁸⁸ Il testo del provvedimento del 24 maggio 1999 è reperibile in *Nuova Giurisprudenza Civile Commentata*, 1999, p. 829 ss. con nota di M. CATALOZZI, *Dati sanitari e dati genetici: una frontiera aperta?*. Sul punto anche A. CONTI, P. DELBON, M. PATERNOSTER, G. RICCI, *I test genetici. Etica deontologia, responsabilità*, Milano, 2007, p. 59-61; G. SANTANIELLO, C. FILIPPI, *Dati genetici, genoma e privacy*, in A. LOIODICE, G. SANTANIELLO (a cura di), *Trattato di diritto amministrativo*, Padova 2000, p. 546-548.

²⁸⁹ Si tratta della sentenza T.A.R. Veneto, III Sez., n. 1674/2003, reperibile in www.giustizia-amministrativa.it. Sulla decisione si veda il commento di O. CARPANELLI, *Sull'“...accesso...” alla salute (commento a TAR Veneto, sez. III – sentenza 7 marzo 2003, n. 1674)*, in *Giustizia amministrativa*, marzo-aprile 2003, p. 449.

della sorella deceduta, con lo scopo unico di accertare l'esistenza di una patologia ereditaria.

Il Tribunale, dopo aver attestato la natura *latu sensu* sanitaria o connessa alla tutela della salute dell'interesse addotto, risolve la questione affermando che l'interesse alla («piuttosto astratta») riservatezza di persona defunta non può che cedere a fronte di un «interesse ad approntare eventuali terapie preventive a protezione del proprio stato di salute» che costituisce la base di un diritto «primario e [...] di rango superiore [...], non fosse altro perché l'interessata non potrebbe in altro modo acquisire dati e informazioni rilevanti a tal fine»²⁹⁰. La ricorrente chiedeva al giudice, in sostanza, di realizzare un bilanciamento fra la tutela del «diritto alla salute, situazione soggettiva di rilievo costituzionale» che «non può essere sacrificata rispetto alla pretesa esistenza del segreto professionale» e il diritto alla riservatezza, che non potrebbe prevalere perché «se è vero che la materia sanitaria è nell'insieme coperta dal diritto alla riservatezza, l'accesso non può essere negato allorché proprio l'interesse sanitario costituisca l'oggetto della pretesa»²⁹¹. È importante notare come, dal punto di vista delle modalità della comunicazione dei dati richiesti, il giudizio concreto effettuato dal T.A.R., oltre ad essere rafforzato da una valutazione circa l'indispensabilità della rivelazione degli stessi, esclude la legittimità della soluzione intermedia proposta dalla pubblica amministrazione resistente, relativa alla possibilità che la visione dei dati avvenisse mediante un filtro costituito da un medico di fiducia dell'interessata, ribadendo la natura «squisitamente personale del diritto d'accesso». L'esito di questo giudizio – nell'ambito del quale ha certamente avuto peso rilevante il fatto che si trattasse del diritto alla riservatezza di persona defunta – è comunque determinato dal fatto che i dati per i quali è stata avanzata richiesta di accesso, pur essendo formalmente relativi ad un terzo, erano caratterizzati da un forte valore informativo anche per la persona dell'istante, proprio in ragione della natura condivisa dei dati in questione.

Un altro caso in cui un giudice amministrativo si trova a doversi confrontare con l'impatto delle relazioni genetiche intrafamiliari è quello che ha trovato

²⁹⁰ Punto 4 del Considerato in diritto.

²⁹¹ Queste, in sintesi, le argomentazioni addotte dalla ricorrente e riportate dal Tribunale nel Considerato in fatto.

soluzione nella sentenza n. 7133 pronunciata dal T.A.R. Lazio nel 2006²⁹². Il Tribunale era stato adito con richiesta di annullamento del rifiuto di accesso per ottenere l'acquisizione della documentazione relativa al certificato di assistenza al parto con l'esatta identità della madre dell'istante, della sua cartella clinica e di ogni atto idoneo a rendere conoscibile l'identità della nonna. A sostegno della propria richiesta, il richiedente – che dichiarava di non conoscere l'identità della nonna, essendo stata adottata la propria madre – adduceva la necessità di «procedere alla ricostruzione della propria radice genetica, da parte materna, in quanto affetto da “nanismo ipofisario”». L'accesso era stato negato sulla base della norma di cui all'art. 28, co.7 della l.n. 184/83, che esclude la possibilità di autorizzare l'accesso alle informazioni nei confronti della madre che abbia dichiarato alla nascita di non voler essere nominata.

Il Tribunale rileva che, nel 2005, era intervenuta sul punto la Corte Costituzionale, confermando la legittimità delle previsioni volte a garantire l'anonimato della madre²⁹³, senza che ad esso possano essere poste limitazioni di carattere temporale. Secondo il giudice amministrativo, tuttavia, il caso che si trova a dover esaminare è diverso poiché «l'esistenza di una esigenza specifica e improcrastinabile di conoscere l'identità della nonna materna, per effettuare determinati accertamenti sanitari al fine di procedere ad una completa diagnosi della malattia da cui è affetto il ricorrente [...] configura l'azionabilità del diritto alla salute, tutelato dall'art. 32 della Costituzione in modo più preciso e conferisce all'azione una concretezza non riscontrabile nella fattispecie esaminata dalla Corte, dove vi era una, sia pur rispettabile, personale esigenza di conoscenza delle proprie radici genetiche».

Nel caso concreto, mediante l'imposizione di alcuni vincoli modali, il giudice riesce ad attuare un vero e proprio bilanciamento fra diritto alla salute e diritto alla riservatezza, senza che l'uno venga sacrificato a favore dell'altro. Tale risultato si ottiene mediante l'individuazione di una modalità di esercizio del diritto di accesso

²⁹² T.A.R. Lazio Roma, 9 agosto 2006, n. 7133, in Ragiusan, 2008, 285-286, p. 165. Reperibile anche in www.giustizia-amministrativa.it.

²⁹³ Il riferimento è alla sentenza n. 425 del 25 novembre 2005, in Giustizia costituzionale, 2005, 6, p. 4594.

che «possa conciliare le due opposte esigenze»: graverà, dunque, sull'azienda ospedaliera l'onere di procedere ad effettuare gli accertamenti sanitari richiesti per la definizione della patologia, «individuando il soggetto delle cartelle cliniche in possesso, senza tuttavia, divulgare l'identità della persona interessata».

Ciò che in particolare rileva in questi casi è comunque il fatto che i giudici abbiano ritenuto l'accesso a dati formalmente appartenenti ad un terzo, determinanti per la protezione del diritto alla salute del familiare ricorrente. Viene in rilievo la capacità dei dati genetici di «“narrare” indirettamente la storia biologica di tutti gli appartenenti al medesimo ambito familiare», di porre un soggetto «in relazione strettissima con una serie particolare di persone, cui egli è legato da vincoli di “sangue”, da rapporti parentali di ascendenza o discendenza»²⁹⁴.

In termini normativi, comunque, il punto di riferimento è costituito dall'Autorizzazione al trattamento dei dati genetici, rilasciata dall'Autorità garante²⁹⁵ per la protezione dei dati personali nel giugno 2011, in sostituzione della precedente versione del febbraio 2007²⁹⁶. Uno degli aspetti su cui il Garante espressamente sottolinea di aver ritenuto opportuno un intervento innovatore rispetto alla disciplina del passato è proprio quello relativo ai contrasti che possono sorgere in ambito terapeutico all'interno del gruppo biologico: si è infatti «[r]itenuto opportuno rilasciare una nuova autorizzazione in sostituzione di quella in scadenza il 30 giugno 2011, armonizzando le prescrizioni già impartite alla luce dell'esperienza maturata e delle osservazioni formulate da parte di qualificati esperti della materia riguardanti in particolare [...] i trattamenti effettuati per la tutela della salute di familiari in assenza del consenso dell'interessato [...], nonché la comunicazione ai familiari di dati

²⁹⁴ C. FANUELE, *Dati genetici e procedimento penale*, Milano, 2009, p. 66.

²⁹⁵ Già questa semplice statuizione, che considera un dato di fatto, contiene in realtà non pochi profili di problematicità dal punto di vista della teoria delle fonti. Il nostro ordinamento è infatti caratterizzato da una situazione peculiare di assenza di un intervento legislativo specifico e sistematico che viene surrogato mediante una sintetica e poco puntuale delega di potere nei confronti di un'Autorità indipendente. Sul punto alcune riflessioni sono state presentate nel corso del Forum Biodiritto 2010, *La disciplina delle biobanche a fini terapeutici e di ricerca*, tenutosi a Ferrara il 3 e 4 giugno 2010 e i cui atti sono attualmente in corso di pubblicazione.

²⁹⁶ L'efficacia di tale autorizzazione è stata prorogata negli anni fino al 30 giugno 2011 (l'ultimo differimento è stato deliberato il 23 dicembre 2010).

genetici indispensabili per evitare un grave pregiudizio per la loro salute». La vecchia versione, pur riconoscendo in numerosi suoi punti la rilevanza della dimensione familiare, conteneva un unico cenno relativo alla possibilità di superare il modello fondato sul consenso dell'interessato, per andare ad abbracciare una dimensione ultra individuale. Il documento, infatti, «considerato che, ai sensi degli artt. 76 e 81 del Codice, gli esercenti le professioni sanitarie e gli organismi sanitari pubblici possono trattare i dati personali idonei a rivelare lo stato di salute per finalità di tutela della salute o dell'incolumità fisica dell'interessato solo con il consenso di quest'ultimo, oppure (quando occorre tutelare la salute o l'incolumità fisica di un terzo o della collettività) anche senza il consenso dell'interessato, ma previa autorizzazione del Garante», inserisce fra le finalità rilevanti e legittime, rivolgendosi, fra gli altri, anche agli esercenti le professioni sanitarie²⁹⁷, la «tutela della salute, con particolare riferimento alle patologie di natura genetica e tutela dell'identità genetica di un terzo appartenente alla stessa linea genetica dell'interessato, nel caso in cui il consenso non sia prestato o non possa essere prestato per impossibilità fisica, per incapacità di agire o per incapacità d'intendere o di volere – ciò, limitatamente ai dati genetici già raccolti e qualora il trattamento sia indispensabile per consentire al terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla disponibilità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica»²⁹⁸.

Con riferimento alle modalità del “trattamento”, il fatto che esso potesse tradursi in forme di comunicazione dei dati era deducibile dal Punto 9 che ammetteva tale ipotesi nel caso in cui essa fosse funzionale al perseguimento delle finalità indicate nell'Autorizzazione.

Destava qualche perplessità, peraltro, il fatto che il punto in questione prevedesse esplicitamente una possibilità di comunicazione per i “risultati delle

²⁹⁷Punto 2 a).

²⁹⁸ L'opzione adottata dall'Autorizzazione rispecchia l'approccio già sposato in precedenza dal Garante: la scelta è quella di far dipendere la tutela del diritto alla salute del terzo da una operazione di bilanciamento con il diritto alla riservatezza riconosciuto in capo al soggetto fonte. Si consideri, per esempio, il citato provvedimento dell'Autorità del 24 maggio 1999 con il quale si è stabilito che per tutelare la salute o l'incolumità psico-fisica di una persona è legittimo acquisire presso cliniche ed ospedali i dati sanitari di un parente anche se questi non presti il suo consenso o si rifiuti di darlo.

ricerche”, non dettando invece alcuna regola per i risultati di test. I risultati delle ricerche, qualora comportassero «un beneficio concreto e diretto in termini di terapia, prevenzione o di consapevolezza delle scelte riproduttive, anche per gli appartenenti alla stessa linea genetica dell'interessato» potevano essere comunicati a questi ultimi, qualora ne facessero richiesta e qualora l'interessato vi avesse espressamente acconsentito, o fosse deceduto e, in vita, non avesse espressamente fornito indicazioni contrarie.

È inoltre necessario tenere conto del fatto che l'Autorizzazione del Garante, figlia di una disposizione tutta orientata alla protezione della dimensione informazionale²⁹⁹, si è trovata – in assenza di una normativa *ad hoc* – a dover affrontare, in via suppletiva, l'arduo compito di allineare la disciplina relativa ai campioni biologici a quella dei dati immateriali. Per quanto in questa sede principalmente interessa, tale coordinamento sembrava passare proprio attraverso lo spiraglio aperto dalla disposizione appena citata³⁰⁰ che, accanto alla possibilità di comunicare i dati, ammetteva che i materiali biologici fossero messi a disposizione dei terzi solo nel caso in cui ciò fosse indispensabile per il perseguimento delle finalità indicate – peraltro espressamente riferite unicamente ai profili informativi – che potrebbero, quindi, essere indirettamente perseguite anche mediante il trattamento dei campioni materiali³⁰¹. Un punto centrale, però, è che in questi casi non veniva tracciata alcuna delimitazione in relazione alla categoria dei soggetti “terzi” che poteva, di conseguenza, ricomprendere tanto medici e ricercatori facenti parte di altri gruppi, quanto individui appartenenti alla stessa linea genetica del soggetto fonte.

L'attenzione su queste problematiche, che non trovavano una chiara definizione nell'assetto normativo costruitosi nel sistema italiano, è stata richiamata, nel febbraio 2009 da un gruppo misto, composto dal Comitato Nazionale di Bioetica e dal Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della

²⁹⁹Come già ricordato, l'Autorizzazione è stata adottata dal Garante in adempimento alla previsione legislativa di cui all'art. 90 d.lgs. 30 giugno 2003, n. 196, recante il Codice in materia di protezione dei dati personali.

³⁰⁰ Punto 9: Comunicazione e diffusione dei dati.

³⁰¹ M. MACIOTTI, S. PENASA, M. TOMASI, *Consent, Privacy and Property in the Italian Biobanks Regulation: A Hybrid Model within EU?*, in corso di pubblicazione.

Vita, che si è occupato di tracciare alcune linee direttive per la raccolta di campioni biologici a fini di ricerca, con particolare riferimento alle questioni relative al consenso informato³⁰². Nel documento, i Comitati riconoscono l'impossibilità di trascurare diritti familiari, oltre che individuali, sull'informazione genetica e fondano la sostenibilità di un approccio "eccezionalistico" proprio rilevando che tali dati «contengono informazioni non soltanto proprie di un individuo, ma rilevanti anche per i suoi consanguinei [...]».

L'intervento innovatore del 2011 e, in particolare, la rinnovata attenzione nei confronti della dimensione familiare, si manifesta sin dalle Definizioni che aprono l'Autorizzazione, nell'ambito delle quali si esplicita che fra le ipotesi di screening genetico debbano essere ricomprese anche «le analisi familiari finalizzate a identificare – mediante "screening a cascata" – le persone potenzialmente a rischio di sviluppare la malattia genetica». Allo stesso modo, nella definizione successiva – quella di consulenza genetica – si sottolinea l'importanza di focalizzare, nell'esercizio di questa attività, anche sulla comunicazione relativa all'opportunità di informare i familiari nei casi di ipotesi di rischio di ricorrenza.

L'Autorità, poi, è intervenuta proprio con una riformulazione della finalità "tutela della salute"³⁰³ che legittima il trattamento dei dati, al fine di precisare in che termini venga in rilievo la possibilità di garantire e proteggere interessi facenti capo a individui geneticamente correlati con il soggetto fonte. Pur con alcuni chiarimenti³⁰⁴, già deducibili peraltro in via interpretativa, la riscrittura non introduce alcuna innovazione di carattere sostanziale, salvo esplicitare in che modo debba essere costruito il bilanciamento tra il diritto alla salute di un parente e il diritto alla riservatezza del diretto titolare dei dati, nel caso in cui quest'ultimo sia deceduto. In questo caso, infatti, il diritto alla riservatezza subisce un indebolimento e «il trattamento può comprendere anche dati genetici estrapolati dall'analisi dei campioni biologici della persona deceduta, sempre che sia indispensabile per consentire al

³⁰² CONSIGLIO NAZIONALE DI BIOETICA e COMITATO NAZIONALE PER LA BIOSICUREZZA, LE BIOTECNOLOGIE E LE SCIENZE DELLA VITA, *Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: consenso informato*, cit.

³⁰³ Punto 3.1, lett. b).

³⁰⁴ L'effettiva irreperibilità viene ora espressamente affiancata a impossibilità fisica, incapacità d'agire e incapacità di intendere e di volere quale ipotesi legittimante un superamento del consenso.

terzo di compiere una scelta riproduttiva consapevole o sia giustificato dalla necessità, per il terzo, di interventi di natura preventiva o terapeutica», abbandonando dunque la limitazione relativa ai dati preesistenti. Questa nuova impostazione appare, con riferimento a quanto prima indicato in relazione ai soggetti terzi cui comunicare i dati o con i quali condividere i campioni, più restrittiva: per il perseguimento della finalità relativa alla tutela della salute, infatti, non sarà possibile mettere a disposizione di un terzo consanguineo il campione biologico del soggetto fonte, a meno che questi non sia deceduto.

Le modifiche intervenute, infine, hanno investito anche l'art. 9, nel contesto del quale le possibilità di comunicare esiti della ricerca ed esiti di test sono state equiparate: la comunicazione può avvenire qualora l'interessato vi abbia espressamente acconsentito oppure qualora i dati risultino indispensabili per evitare un pregiudizio per la salute degli appartenenti alla stessa linea genetica del soggetto fonte – ivi compreso il rischio riproduttivo – e il consenso non sia prestato o non possa essere prestato per effettiva irreperibilità.

4. Alcune riflessioni

Indipendentemente dalle differenze riscontrabili nei singoli ordinamenti, pare evidente che la considerazione della natura ultra-individuale e, in base a quanto fin qui osservato, familiare dei dati genetici influenzi qualsiasi tipo di riflessione circa la disciplina del loro trattamento, in generale, e delle *policies* da adottarsi nell'ambito medico-sanitario, in particolare.

Si è cercato, nello specifico, di tracciare i confini di una nuova concezione di famiglia, fondata sulla condivisione biologica delle informazioni. Questa condivisione impone che i membri del gruppo familiare non siano considerati come tutti gli altri terzi, ma possano essere individuati in base ad uno status intermedio, che garantisca loro una «protezione legale ibrida»³⁰⁵. Le applicazioni della genetica,

³⁰⁵ In questi termini, come si è visto, si è espresso il Consiglio d'Europa nel *Memorandum* Esplicativo alla Raccomandazione R (97) 5. Si vedano anche G. SALARIS, *Progresso scientifico e diritti della persona (informazioni genetiche, biotecnologie)*, in P. CENDON (a cura di), *I diritti della persona*.

comportano una nuova valorizzazione dei legami biologici e familiari e «[l]e categorie di libertà individuale e di “terzi” che non devono essere danneggiati, che da John Stuart Mill in avanti sembravano definitivamente chiare, appaiono insufficienti»³⁰⁶.

Uno dei problemi centrali resta certamente quello dell'identificazione dei confini di quella che può essere considerata la “famiglia genetica” e dei consanguinei che possono esserne considerati parte. Fino a quale grado di parentela possono essere estese le tutele fin qui individuate?

Vanno sicuramente rilevate le peculiarità di questa nuova entità meritevole di tutela giuridica, che si discosta tanto dalla concezione tradizionale di famiglia, classicamente fondata su rapporti gerarchici predeterminati, quanto da quella più “moderna”, derivante da libere e spesso insindacabili scelte individuali.

Tradizionalmente le limitazioni ai diritti individuali, all'interno del gruppo familiare, sono giustificate in una logica di volontarietà o di temporaneità³⁰⁷. Sarà dunque necessario configurare anche le possibilità di rivelazione in modo che da esse non derivino arbitrarie lesioni dell'autonomia individuale, nel rispetto di una formazione sociale che sappia essere sede di garanzia dello sviluppo della personalità individuale, piuttosto che limite ad essa³⁰⁸, e di una architettura costituzionale «personalista e pluralista»³⁰⁹.

Tutela civile, penale, amministrativa, vol. I, Torino, 2005, p. 51 e V. D'ANTONIO, *I dati genetici*, in F. CARDARELLI, S. SICA, V. ZENO-ZENCOVICH (a cura di), *Il Codice dei dati Personali. Temi e Problemi*, Milano, 2004, p. 385.

³⁰⁶ A. SANTOSUOSSO, *Persone fisiche e confini biologici: chi determina chi*, in *Politica del diritto*, n. 4, 2002.

³⁰⁷ R. BIAGI GUERINI, *op. cit.*

³⁰⁸ In questo senso si vedano all'interno dei dibattiti dell'Assemblea Costituente, in particolare, gli interventi di Giorgio La Pira secondo il quale senza un riconoscimento della dimensione delle formazioni sociali «si avrebbe soltanto una parziale affermazione dei diritti dell'uomo con tutte le dannose conseguenze che ne deriverebbero; includendoli, invece, si arriva alla teoria del cosiddetto pluralismo giuridico che riconosce i diritti del singolo e i diritti delle comunità e con questo dà una vera integrale visione dei diritti imprescrittibili dell'uomo» (seduta del 9 novembre 1946, I Sottocommissione, Commissione per la Costituzione) e di Aldo Moro che ricorda che uno «Stato veramente democratico riconosce e garantisce non soltanto i diritti dell'uomo isolato, che sarebbe in realtà una astrazione, ma i diritti dell'uomo associato secondo una libera vocazione sociale» poiché

Nel formulare queste considerazioni, non si può prescindere dell'esistenza di alcuni studi che provano una concreta propensione dei pazienti in favore della rivelazione e del fatto che la tendenza sia quella di porre a bilanciamento rischi e benefici per i familiari in questione, piuttosto che quella di mettere sul piatto della bilancia rischi personali³¹⁰.

Questa considerazione eminentemente pratica richiama in realtà il fatto che la riservatezza non sia concepita come strumento preposto unicamente alla tutela del singolo: essa, infatti, promuove un ideale collettivo di salute pubblica. Lo scopo della riservatezza medica, dunque, non è unicamente quello di proteggere un interesse individuale alla non diffusione delle informazioni, ma anche quello, più ampio, di realizzare l'interesse pubblico alla protezione della salute. Ed è esattamente in quest'ottica relazionale che le deroghe alla riservatezza si giustificano.

Come già detto, alcuni Autori contrastano – in ragione di specifici elementi differenziali – la possibilità di comparare le ipotesi di comunicazione di informazioni volte ad evitare danni fisici, con le ipotesi di rivelazione di una determinata caratteristica genetica. Questa distinzione, basata sulla circostanza che la mancanza di rivelazione non costituirebbe la causa determinante il manifestarsi della patologia, pare far riemergere le problematiche relative a forme di determinismo genetico che, in questo lavoro, si sono cercate di contrastare fin dal primo Capitolo.

È innegabile che la natura familiare delle informazioni genetiche³¹¹ possa generare, in particolare nell'ambito medico-sanitario, conflitti interpersonali che trovano differente composizione a seconda che si scelga un'ottica prevalentemente liberale, incentrata sui principî dell'autonomia e della non maleficenza, oppure si

l'uomo deve necessariamente essere «guardato nella molteplicità delle sue espressioni, l'uomo che non è soltanto singolo, che non è soltanto individuo, ma che è società nelle sue varie forme [...]» (seduta del 24 marzo 1947, I Sottocommissione, Commissione per la Costituzione).

³⁰⁹ In questo senso ancora La Pira il quale, nel corso di un intervento all'Assemblea Costituente in seduta plenaria (11 marzo 1947), sostiene un edificio costituzionale in grado di «evitare il duplice scoglio: l'individualismo per un verso e lo statalismo per l'altro verso».

³¹⁰ R. GILBAR, *Medical Confidentiality Within the Family: The Doctor's Duty Reconsidered*, in *International Journal of Law, Policy and the Family*, 18, 2004, p. 201.

³¹¹ L. SKENE, *Patients' rights or family responsibilities. Two Approaches to Genetic Testing*, in *Medical Law Review* 6, 1, 1998, p. 1-41.

consideri la dimensione più “comunitaria”, dando prevalenza al principio della beneficiabilità. La soluzione migliore, come sempre, è identificabile nella costruzione di un temperamento fra le due istanze antitetiche, così come suggerito dagli stessi Autori che hanno razionalizzato e sistematizzato i principi guida della bioetica e che in una riedizione del 2001 della loro opera *Principles of Biomedical Ethics*, cercano di formulare una nozione di autonomia che non sia «excessively individualistic»³¹².

La strutturazione del rapporto medico-paziente non può in questi casi prescindere dalla considerazione della rete di relazioni familiari che l'elemento genetico, con la sua immutabilità, costruisce. Se si prendono in considerazione, infatti, le tre dimensioni cui si è fatto riferimento nei Capitoli precedenti³¹³ – il sostrato materiale, il dato e l'informazione – è evidente che mentre le prime due, campione biologico e sequenza di basi, sono chiaramente ed univocamente riconducibili al solo soggetto che si sia sottoposto al test, la terza dimensione, deduttiva, è – secondo diverse modulazioni – riferibile anche ad un terzo (o a più terzi).

Come evidenziato dalla disamina degli ordinamenti presi in considerazione, tuttavia, la scelta non è mai quella di una visione monista del gruppo di soggetti interessati dalla portata informazionale del dato, in cui la “privacy genetica” non abbia più un unico titolare³¹⁴ e le informazioni siano considerate direttamente accessibili da tutti i membri della famiglia³¹⁵: le ipotesi di una rivelazione sono sempre considerate una rottura rispetto alla riservatezza dovuta nei confronti del paziente.

Le scelte relative alle possibilità di comunicazione sono differenziate e dotate di diversa forza a seconda che si scelga, come nella maggior parte dei casi, di attribuire una mera facoltà al medico, in circostanze eccezionali, di

³¹² T. BEAUCHAMP, J.F. CHILDRESS, *op. cit.*, p. 57-61.

³¹³ Cfr. in particolare Cap. II.

³¹⁴ Eccede il presente ambito di analisi, ma merita un riferimento una simile problematica, determinata sempre dalla natura condivisa delle informazioni, che si manifesta nei casi in cui il rapporto è invertito: in ambito processuale, infatti, è l'utilizzo del campione di un singolo che può mettere a rischio la privacy genetica dell'intero gruppo. Cfr. C. FANUELE, *op. cit.*, p. 67 ss.

³¹⁵ Si è visto, peraltro, che questa impostazione è stata sostenuta da alcuni Autori: cfr., in particolare, M. PARKER, A. LUCASSEN, *op. cit.*, *passim* e, similmente, seppure in termini differenti, D. DOUKAS, J. BERG, *The family covenant and genetic testing*, in *American Journal of Bioethics* 1, 3, 2001, p.2-10.

venire meno al proprio dovere di segretezza, di configurare un vero e proprio “duty to warn” gravante su medico, avente come destinatario il paziente o i familiari stessi, come suggerito da alcune pronunce di corti statunitensi, oppure, ancora, di responsabilizzare il paziente imponendogli un obbligo cogente, seppure diversamente articolato, come in Francia.

Proprio questo ordinamento ha dedicato particolare attenzione anche alla fase successiva, relativa al contenuto della rivelazione. La scelta di permettere al paziente di rivolgersi al medico, tutelando quantomeno la propria identità, affinché sia quest’ultimo a comunicare agli interessati l’esistenza (e non il contenuto) di un’informazione medica di carattere familiare che potrebbe essere rilevante e ad invitarli a sottoporsi ad una consulenza genetica, permette di attuare un bilanciamento, mediante la costruzione di una articolata, ma chiara e definita procedura, fra l’esigenza comunicativa e il diritto di non sapere, facente capo agli appartenenti alla stessa linea genetica del soggetto-fonte.

Quanto agli strumenti adottati per affrontare la problematica, come si è visto, la scelta fra formante legislativo e strumenti di *soft-law*, dipende in gran parte dalle peculiarità ordinamentali, dalla forza della componente deontologica e dalla rilevanza di fenomeni di medicina difensiva³¹⁶.

In questo senso, due elementi strettamente ed inscindibilmente collegati l’uno all’altro paiono, in ogni caso, emergere con chiarezza: l’esigenza di un approccio casistico e quella di una particolare attenzione per la dimensione procedurale.

Il dovere di rivelare le informazioni appare intrinsecamente caratterizzato da una intensità variabile che dipende inevitabilmente da alcuni fattori la cui valutazione è imprescindibile e determinante. Fra questi andranno certamente annoverati il grado di accuratezza del test genetico, la gravità della patologia in questione, il calcolo

³¹⁶ Si riporta, per tutte, la spesso citata definizione di defensive medicine elaborate dall’*Office of Technology Assessment* del Congresso degli Stati Uniti: «[d]efensive medicine occurs when doctors order tests, procedures, or visits, or avoid high-risk patients or procedures, primarily (but not necessarily solely) to reduce their exposure to malpractice liability. When physicians do extra tests or procedures primarily to reduce malpractice liability, they are practicing positive defensive medicine. When they avoid certain patients or procedures, they are practicing negative defensive medicine» (U.S. CONGRESS OFFICE OF TECHNOLOGY ASSESSMENT, *Defensive Medicine and Medical Malpractice*, Washington DC, luglio 1994).

probabilistico relativo all'incidenza, le possibilità terapeutiche o preventive, la valutazione delle conseguenze per il familiare di una rivelazione. Accanto a questi, un ruolo determinante è certamente rivestito dalla ricerca del consenso che, sulla base di un idoneo processo informativo, rappresenta il baluardo della componente fiduciaria del rapporto fra paziente ed operatore sanitario.

L'analisi di queste problematiche consente, quindi, di formulare anche alcune riflessioni circa la struttura del rapporto medico-paziente: a fronte di queste situazioni, caratterizzate dalla rilevanza di complesse dinamiche interpersonali, è necessario ancor più che in altri ambiti, trovare una via intermedia fra un approccio paternalistico, incentrato sulla volontà del medico e una assolutizzazione del modello opposto che, massimizzando la volontà del paziente, riduca il medico a mero mezzo per ottenere informazioni, creando terreno fertile per i già citati fenomeni di *defensive medicine*. Entrambi i modelli appaiono incompatibili con le esigenze di tutela che sono state sin qui enunciate. Sarà in conclusione necessario promuovere un modello di "partnership"³¹⁷, che assuma come punto focale il processo decisionale, così da realizzare al meglio una forma di condivisione di autorità e responsabilità³¹⁸.

L'elaborazione di regole procedurali definite³¹⁹, dunque, permette una compenetrazione fra regole normative ed interventi professionali, senza che uno dei due ambiti venga svuotato di contenuto in favore dell'altro: in questo ambito, come già visto, «legislation should make room for the exercise of sound professional

³¹⁷ C. CHARLES ET AL., *What do we mean by partnership in making decisions about treatment?*, in *British Medical Journal*, 18, 319, 1999, p. 780-782 e C. CHARLES ET AL., *Decision making in the physician-patient encounter: What does it mean? (Or it takes at least two to tango)*, in *Social Science and Medicine*, 44, 1997, p. 681-692. Si noti peraltro che secondo questi Autori il mero dovere di cercare di convincere il paziente a condividere le proprie informazioni non sarebbe di per sé compatibile con il modello di *shared decision-making*, poiché non concretizzerebbe un accordo fra i due soggetti.

³¹⁸ R. GILBAR, *op. cit.*, p. 207.

³¹⁹ E' stata per esempio sostenuta l'opportunità di consultare un comitato etico nel caso in cui il medico intenda discostarsi dalla volontà del paziente con riferimento alla rivelazione di informazioni ai familiari: si veda B. PESHKIN, W. BURKE, *Bioethics of genetic testing for hereditary breast cancer*, in C. ISAACS, T.R. REBBECK (ed.), *Hereditary Breast Cancer*, New York, 2007, p. 45.

judgement»³²⁰. L'approccio *case by case*, proceduralmente qualificato, permette al meglio di realizzare una tutela dei diritti, modulata in base alle differenti circostanze fattuali rilevanti.

Quanto fin qui considerato permette di formulare una prima conclusione: la natura peculiare dell'informazione genetica e la scelta di molti ordinamenti di tenere in considerazione la portata informazionale ultra soggettiva, pur non risolvendosi in una dimensione comunitaria degli interessi, impongono una costruzione del problema in termini di relazione.

Certamente il potenziale conflitto verrà risolto di volta in volta, facendo ricorso al tradizionale schema del bilanciamento di interessi: quello alla privacy del soggetto fonte e quello alla salute del consanguineo coinvolto. Se dunque la tutela degli interessi dei soggetti appartenenti alla medesima linea genetica del primo titolare delle informazioni non comporta necessariamente un nuovo punto di vista o una rivalutazione e una ristrutturazione delle tradizionali categorie, bisognerà nondimeno tenere conto del fatto che, per evitare che la famiglia genetica venga letta come entità che «abandons almost completely the presumption that familial relationships should reflect the truths of a moral order»³²¹, la dimensione relazionale dovrà essere considerata come parte integrante dell'autonomia individuale e della possibilità di effettuare scelte consapevoli, piuttosto che come limite derogatorio ad essa.

³²⁰ Così, come si è visto, il *Social Issues Subcommittee on Familial Disclosure* della *American Society of Human Genetics*, *Professional disclosure of familial genetic information*, cit., nel sostenere un approccio *case-by-case* per valutare le ipotesi in cui i benefici di una rivelazione superino l'esigenza di tutela della riservatezza.

³²¹ J.L. DOLGIN, *Choice, Tradition, and the New Genetics*, cit., p. 2.

CAPITOLO QUINTO

SFIDE ALL'“IMPERIALISMO INDIVIDUALISTA” NELL'AMBITO DELLA RICERCA GENETICA

A Ersilia, per stabilire i rapporti che reggono la vita della città, gli abitanti tendono dei fili tra gli spigoli delle case [...] ragnatele di rapporti intricati che cercano una forma

I. Calvino

1. Oltre i confini familiari: le sfide della ricerca biomedica

Il ragionamento articolato nel capitolo precedente può essere esteso anche ad un ambito più ampio rispetto a quello del gruppo biologico. Naturalmente, via via che il grado di condivisione del patrimonio genetico diminuisce, minor forza può essere attribuita ai rapporti intercorrenti fra le persone ma, come si cercherà di evidenziare nelle pagine che seguono, la dimensione relazionale deve essere tenuta in considerazione anche nell'ottica della ricerca genetica.

In generale, nell'ambito della ricerca medico-scientifica, si assiste non tanto ad uno scontro fra una dimensione individuale, che necessita di tutela e protezione, al fine di evitare una strumentalizzazione della persona per il perseguimento di un ideale di progresso, e una dimensione collettiva, che possa di tale sviluppo beneficiare incondizionatamente, quanto piuttosto l'esigenza di realizzare una compenetrazione delle due dimensioni in un'ottica di funzionalità bidirezionale.

La necessità di integrazione fra le due sfere, quella privata e quella collettiva, con riferimento alla ricerca, appare particolarmente evidente allorché si consideri che la valenza dell'informazione genetica si estende a forme di condivisione che travalicano la sfera familiare per andare ad incidere su interessi facenti capo alla collettività.

In particolare, due saranno le questioni cui cercare di rispondere: in primo luogo andranno valutate alcune delle peculiarità che contraddistinguono le modalità di svolgimento della ricerca genetica e alcune sue caratteristiche intrinseche che la

differenziano da altre tipologie di ricerca e che permettono di ragionare circa la possibilità che l'interesse pubblico al progresso e all'evoluzione scientifica si possa configurare quale limite o quale contrappeso all'esercizio dei diritti individuali. In particolare, terreno fertile per questo tipo di riflessioni è offerto dalle biobanche che costituiscono, oggi, la sede privilegiata per lo svolgimento di attività di ricerca su larga scala. Come è stato affermato dall'OMS «genetic information can be extremely useful to parties outside the family unit, such as employers, insurers, the state, and researchers. In this latter respect, the creation of genetic databases holds enormous promise in research terms»³²².

Oltre poi all'eventualità di un bilanciamento fra interesse individuale e interesse collettivo al “progresso scientifico”, sarà necessario tenere in considerazione, anche in questo frangente³²³, la propensione dei dati genetici a creare categorie, a costituire gruppi cui spesso vengono attribuiti caratteri di stabilità ed immutabilità.

Ancor più che nel capitolo precedente, in cui l'eventuale conflitto fra soggetto-fonte e familiari dello stesso viene in definitiva risolto mediante il ricorso alla configurazione di un bilanciamento di interessi facenti capo a singoli, si cercherà qui di rendere evidente il fatto che la protezione della dimensione del singolo imponga considerazione della più ampia dimensione relazionale, all'interno della quale esso è inserito in ragione della peculiare natura dei dati genetici.

In particolare, nelle considerazioni che seguono, si cercherà di dare conto delle tendenze che si stanno affermando e che spingono verso un allentamento delle rigidità di alcuni dei meccanismi posti a salvaguardia dei diritti del singolo, con specifico riferimento allo strumento del consenso informato.

³²² OMS, *Genetic Databases*, cit.

³²³ Si tratta di un processo analogo – seppure non identico – a quello ripercorso per giungere all'identificazione del gruppo biologico familiare. In questo senso il presente Capitolo costituisce il prolungamento del ragionamento intrapreso nel IV, tanto che le considerazioni formulate con riferimento alla famiglia in ambito clinico-terapeutico potrebbero essere riproposte nel contesto della ricerca. Non è infatti escluso che dallo svolgimento di attività di ricerca emergano informazioni che riguardano non solo il partecipante della ricerca, ma anche i suoi familiari: in questo caso, comunque, le conseguenze non sono dissimili da quelle indicate nel capitolo precedente.

Diritto alla privacy e consenso, inteso come meccanismo principe per la realizzazione di un'ideale di autonomia, paiono in alcuni casi inadeguati a costruire un quadro di tutela effettivo ed efficace.

La ricerca genetica costituisce, con riferimento al primo profilo, in ragione di alcune sue caratteristiche peculiari, un ambito in cui la tendenza ad una valorizzazione degli interessi della collettività mediante una erosione della rigidità regolatoria si è manifestata con particolare evidenza. Per quanto riguarda il secondo aspetto, la circostanza che la ricerca genetica coinvolga spesso soggetti geneticamente legati impone una attenta considerazione delle conseguenze che da questa derivano.

In generale l'ambito della ricerca biomedica è caratterizzato dalla necessità di giustapporre diverse componenti: la medicina e la scienza, il trattamento medico e la ricerca, gli individui e la società, i diritti e i doveri. Nel tentativo di costruire un equilibrio fra questi elementi, talvolta antitetici, è stata avvertita la necessità di individuare principi etici che fossero in grado di guidare l'attività dei ricercatori. Tale esigenza, seppur manifestatasi con particolare veemenza solo a seguito della reazione avutasi dopo la seconda guerra mondiale e il processo di Norimberga, può essere individuata già in momenti più risalenti della storia. Sarebbe, infatti, impreciso parlare di una nascita dell'etica della ricerca successiva alle sperimentazioni naziste: quello cui abbiamo assistito è una graduale evoluzione e chiarificazione dell'etica della ricerca, frutto anche, ma non solo, di brusche e doverose accelerazioni.

Le ragioni per cui la ricerca biomedica è da tempo oggetto di regolamentazione risiede nei rischi ad essa connessi, nelle indesiderabili conseguenze che dal suo svolgimento possono derivare per i singoli partecipanti, così come per la collettività.

Uno specifico e dettagliato quadro di regolamentazione permette, in particolare, di gestire alcuni aspetti particolari dell'attività di ricerca. In primo luogo essa, a differenza dell'attività clinica, che per alcuni aspetti può essere altrettanto rischiosa, è complicata dal fatto di non essere diretta al conseguimento di un beneficio per i partecipanti, imponendosi di conseguenza obblighi quantomeno informativi molto stringenti.

In secondo luogo, poi, la ricerca fonda le proprie premesse e i propri risultati sulla fiducia che la società ripone in tale attività: l'imposizione di regole e linee guida permette di mantenere saldo tale rapporto fiduciario³²⁴. Un ultimo profilo riguarda le obbligazioni etiche gravanti sul singolo ricercatore, la cui consistenza è messa alla prova da due aspetti concorrenti: da un lato l'incertezza dei risultati cui una determinata ricerca mira, rende più complicata una sua valutabilità da un punto di vista etico; dall'altro, il pluralismo di regole etiche esistenti rende contestualmente difendibili diverse posizioni. Queste ultime valutazioni sono quelle che hanno reso opportuno l'inserimento nella maggior parte degli ordinamenti del controllo da parte di comitati etici che in qualche modo integrino l'etica individuale, con valutazioni collettive³²⁵.

Secondo alcuni autori sono questi gli aspetti fondamentali che determinano un «relatively strong case for research exceptionalism»³²⁶ e impongono rigorosi interventi di regolamentazione della materia.

Diametralmente opposta a questo atteggiamento, tuttavia, è la visione di chi intravede nella costruzione di un rigido schema di regolamentazione e nella scelta di incentrare la disciplina in senso univocamente “protezionistico”³²⁷ un sostanziale

³²⁴ Gli episodi che hanno prodotto un'incrinatura nella percezione che la società, o alcuni gruppi di essa, hanno del mondo della ricerca hanno determinato gravi e spesso insanabili conseguenze. Così si pensi alla netta diminuzione del tasso di partecipazione della popolazione afro-americana a seguito, per esempio, della vicenda *Tukeegee*. In proposito si veda G. CORBIE-SMITH, S. THOMAS, M. WILLIAMS, S. MOODY-AYERS, *Attitudes and beliefs of African Americans toward participation in medical research*, in *Journal of General Internal Medicine*, 14, 9, 1999, p. 537–546.

³²⁵ Si noti che anche laddove tale requisito non sia legislativamente imposto, la comunità scientifica richiede un controllo preventivo alla pubblicazione dei risultati di una determinata ricerca, giungendo così sostanzialmente al medesimo effetto pratico.

³²⁶ J. WILSON, D. HUNTER, *Research Exceptionalism*, in *American Journal of Bioethics*, 10, 8, 2010, p. 45-54.

³²⁷ Per esempio, negli Stati Uniti, la normativa di riferimento per lo svolgimento di attività di ricerca è contenuta nella *Federal Policy for the Protection of Human Research Subjects* (c.d. *Common Rule*) e l'agenzia deputata al controllo del suo rispetto, prima di assumere la denominazione attuale di *Office for Human Research Protection* (OHRP), era nota come *Office for the Protection from Research Risks* (OPRR). La terminologia scelta evidenzia il focus principale di attenzione, quasi si fosse costruita una protezione dalla ricerca, piuttosto che nella ricerca.

impedimento al progresso della ricerca. All'interno della comunità scientifica si può infatti cogliere un sentimento di frustrazione nei confronti dell'approccio esistente, spesso sintetizzato con l'espressione “overregulation of research”³²⁸. E' necessaria però una precisazione: l'atteggiamento di “insofferenza” non è indirizzato tanto ai principî etici, generalmente condivisi ed incontrovertibili³²⁹, quanto piuttosto alla loro interpretazione e alla traduzione giuridica che essi hanno subito al fine di essere realizzati nella pratica³³⁰.

Pare dunque che «[t]he appropriate call for “rethinking” ought to focus not on research ethics, but on the manner in which we have chosen to apply [bioethics principles] operationally»³³¹.

Questo atteggiamento ostile ad una *overregulation* è passato, in particolare nel contesto della ricerca genetica, attraverso una critica della concezione del principio del consenso come «monolithic foundation of human subject protection»³³². Il passo successivo da compiersi ora è quindi quello di inquadrare le peculiarità della ricerca genetica, che permettono di muovere alcune critiche allo strumentario tradizionalmente posto a tutela del singolo. Come dimostrato nel capitolo precedente, il consenso informato, in particolare se configurato meramente come possibilità di rispondere ad una domanda in termini dicotomici, non pare fornire le risposte per una adeguata tutela di tutti gli interessi coinvolti. In questo caso il contrasto sembra emergere fra diverse posizioni: una protezione degli interessi del partecipante alla ricerca, un più generale interesse della collettività, titolare di un diritto allo sviluppo e di un diritto di beneficiare degli sviluppi della

³²⁸ Si veda, inter alia, C. WARLOW, *Clinical research under the cosh again*, in *British Medical Journal*, 2004, 329, p. 241.

³²⁹ Difficilmente si potrebbe sostenere la non ragionevolezza di principî come quelli del rispetto per la persona, della beneficiabilità e della giustizia, enucleati, per esempio, dal *Belmont Report*.

³³⁰ N. FOST, R.J. LEVINE, *The Dysregulation of Human Subjects Research*, in *Journal of the American Medical Association*, 298, 18, 2007, p. 2196–2198. Nel senso di un sostanziale tradimento da parte dei Comitati dei principî della bioetica si veda J. BARON, *Against Bioethics*, Cambridge 2006, *passim*.

³³¹ G. KOSKI, “Rethinking Research Ethics” *Again: Casuistry, Phronesis, and the Continuing Challenges of Human Research*, in *American Journal of Bioethics*, 10, 10, 2010, p. 37-39.

³³² G. KOSKI, *op. cit.*, p. 38.

scienza³³³ e la libertà di ricerca³³⁴. Si cercherà di dimostrare, peraltro, che queste posizioni non sono in realtà antitetiche ed inconciliabili e che una eccessiva concentrazione di attenzione sulla sfera individuale non permette di garantire a pieno nessuna delle dimensioni in questione. La meccanica del consenso, in particolare, si rivela talvolta non sostenibile, non solo perché limitativa degli interessi della ricerca, ma anche perché sostanzialmente inadeguata a proteggere la persona stessa.

2. Le peculiarità della ricerca genetica: crepe nella roccaforte del principio del consenso

La medicina genetica, se posta a confronto con altre branche della medicina, sta muovendo ancora i primi passi, ed è anche per questa ragione che in questo ambito i progressi compiuti sembrano giganteschi. Il fatto che per la maggior parte delle patologie sia possibile individuare quantomeno una base genetica, implica che quasi ogni soggetto sia un potenziale destinatario della ricerca genetica e impone dunque un'attenta riflessione sui tratti fondamentali della stessa.

La ricerca genetica umana si rivolge allo studio dei tratti umani ereditari ed è, in generale, volta all'identificazione di particolari mutazioni del codice genetico che possono incidere nel determinarsi di specifici problemi di salute.

Quando si utilizza il termine “ricerca genetica” si richiamano, in realtà, diverse attività che possono essere tutte ricondotte sotto la stessa etichetta. In primo luogo l'attenzione degli studiosi può rivolgersi a malattie, condizioni o caratteristiche ereditarie: in questo caso la ricerca sarà volta, mediante la raccolta di informazioni relative al soggetto e ai suoi familiari, a tracciare l'evoluzione della patologia e a comprenderne i meccanismi di trasmissione. Come già evidenziato trattando più

³³³ Il *Right to Enjoy the Benefits of Scientific Progress and its Applications*, è riconosciuto dall'art. 15, co. 1 b) della *International Covenant on Economic, Social and Cultural Rights* delle Nazioni Unite (entrata in vigore il 3 gennaio 1976).

³³⁴ Per un'analisi delle criticità relative alla tutela della libertà di ricerca in ambito genetic cfr. R. BIN, *Freedom of Scientific Research in the Field of Genetics*, in R. BIN, S. LORENZON, N. LUCCHI (a cura di), *Biotech Innovations and Fundamental Rights*, Milano, 2012.

propriamente del rapporto terapeutico, si è visto come queste indagini possano comportare l'acquisizione e l'eventuale diffusione di delicate informazioni riferibili non unicamente al soggetto-fonte.

In secondo luogo, poi, la ricerca può essere rivolta al sequenziamento genetico, con lo scopo precipuo di ricostruire la struttura chimica del genoma: questa attività ha condotto nel 2001, come già visto in precedenza, al completamento di un modello della mappa della sequenza genetica umana. Tale passo è stato di fondamentale importanza per proseguire nella valutazione delle ipotesi in cui una determinata costituzione genetica determinasse una maggior predisposizione allo sviluppo di una data patologia. La ricerca, poi, si è negli ultimi anni concentrata sulla proteomica, sullo studio cioè delle proteine create in base alle istruzioni dettate dall'RNA messaggero.

Infine, una volta che è stata individuata la connessione fra lo specifico tratto genetico e la patologia o la caratteristica ad esso connessa, la ricerca si sposta in ambito clinico e si concentra da un lato sull'elaborazione di tecniche diagnostiche che permettano di individuare mutazioni del DNA e, dall'altro, sullo sviluppo di terapie genetiche in grado di produrre interventi terapeutici a livello del DNA.

Siamo nuovamente di fronte ad una realtà composita, costituita da diversi protocolli sperimentali che variano in maniera molto sensibile in base alle finalità perseguite, ai soggetti coinvolti negli studi, alle metodologie impiegate. Nei paragrafi che seguono, in particolare si analizzeranno le problematiche emergenti dal fatto che in virtù della natura condivisa delle informazioni genetiche, i rischi connessi alla ricerca possano estendere i propri effetti non solo ai familiari, ma anche a tutti coloro che siano ascrivibili al medesimo gruppo genetico del testando.

Questa peculiare tipologia di ricerca pone, inoltre, ulteriori questioni poiché essa non si esaurisce nel diretto ed attuale rapporto persona-ricercatore, ma rivolge la propria attenzione, in senso diacronico, anche alle ampie collezioni di tessuti e campioni precedentemente raccolti e conservati.

A ulteriore integrazione della problematicità del quadro si consideri il fatto che la ricerca genetica possa essere svolta anche su embrioni: questo particolare e delicato profilo della ricerca genetica, tuttavia, oggetto di approfondite trattazioni

specificamente dedicate, eccede l'ambito della presente analisi e poco permetterebbe di aggiungerebbe al ragionamento sviluppato in questo lavoro.

L'aspetto per il momento più rilevante, comunque, riguarda il grado di rischio connesso allo svolgimento di attività di ricerca: una delle peculiarità della ricerca genetica è infatti quella di comportare più che rischi fisici diretti – minimizzati dal fatto che si tratti, nella maggior parte dei casi, di ricerca su campioni staccati dalla persona o sui dati ottenuti da tradizionali test – rischi relativi alla sfera psicologica e connessi rischi di stigmatizzazione e discriminazione.

Con esclusione, quindi, degli interventi di terapia genetica che sono per il momento, peraltro, ancora nel regno della futuribilità, i rischi di danno fisico finiscono per destare meno preoccupazione rispetto ad altre possibili conseguenze che dallo svolgimento di attività di ricerca si possono produrre. Tuttavia, queste ultime – fra le quali spiccano i rischi di stigmatizzazione, non discriminazione e lesione del proprio diritto all'autodeterminazione – appaiono spesso addirittura ingigantite e sono state percepite in modo particolarmente acuto nell'ambito della ricerca genetica; tale atteggiamento si dovrebbe riflettere in un irrigidimento delle garanzie dello strumento del consenso che, percepito come elemento irrinunciabile per poter garantire fondatezza alla ricerca da un punto di vista etico, dovrebbe permettere, a seguito di una valutazione individuale circa rischi e benefici, di autodeterminarsi nel manifestare la propria intenzione di partecipare ad un determinato protocollo di ricerca.

In un primo momento, come si è visto, alcuni dei profili di specificità appena indicati, avevano fatto propendere per una rigorosa e restrittiva applicazione del principio del consenso in ogni attività che ne coinvolgesse il trattamento e anche, dunque, nello svolgimento di attività di ricerca.

Manifesto di questo approccio è contenuto, per esempio, nella bozza *Genetic Privacy Act*³³⁵ che era stato proposto negli Stati Uniti a metà degli anni Novanta e con il quale si auspicava l'introduzione nell'ordinamento federale di uno specifico

³³⁵ Il “Genetic Privacy Act and Commentary” era in origine il *report* finale di un progetto finanziato nell'ambito delle Ethical Legal and Social Issues (ELSI) dello *Human Genome Project: Guidelines for Protecting Privacy Information Stored in Genetic Data Banks* (Office of Energy and Research, US Department of Energy).

diritto alla privacy genetica. Tale necessità si fondava, secondo gli Autori del documento, «on the premise that genetic information is different from other types of personal information in ways that require special protection»³³⁶. In particolare, questa visione “eccezionalista” si giustifica nella pretesa che l'informazione genetica sia «highly personal», «uniquely private and personal»³³⁷, «uniquely tied to reproductive decisions which are among the most private and intimate decisions that an individual can make»³³⁸. Le caratteristiche di tali informazioni – immutabili, predittive, familiari, passibili di impieghi discriminatori – starebbero alla base della formulazione di un ampio diritto alla privacy genetica individuale, superabile solo mediante una rigorosa applicazione del principio del consenso. Il consenso informato sarebbe, quindi, necessario per una vasta gamma di azioni, fra le quali rientrano l'acquisizione, il possesso, il trasferimento e la rivelazione delle informazioni³³⁹. In ragione della specialità delle informazioni genetiche, su chi intendesse trattarle e utilizzarle graverebbero obblighi specifici.

La prima critica che mette seriamente in crisi questo approccio eccezionalistico è relativo alla presupposta uniformità della categoria delle informazioni genetiche. Come si è già visto, infatti, il risultato di un determinato test può avere, per il soggetto sottopostovisi, più o meno rilevanza: così l'esito di un test effettuato per calibrare una certa tipologia di analisi, pur rappresentando una ipotesi di utilizzo di informazioni personali, permetterà in realtà di scoprire qualcosa sulla tecnologia in questione, piuttosto che sulla persona.

In secondo luogo, poi, le informazioni genetiche sono informazioni “inferenzialmente fertili”³⁴⁰, poiché il risultato informativo deducibile dallo svolgimento del test è in realtà il precipitato ottenuto dal filtro costituito da contestualizzati strumenti conoscitivi. Pur restringendo dunque la definizione di informazioni genetiche alle informazioni ottenute in modo specifico da una specifica

³³⁶ N.C. MANSON, O. O'NEILL, *Rethinking Informed Consent in Bioethics*, Cambridge, 2007, p. 134.

³³⁷ *Genetic Privacy Act, Part I, Section 2 (3)*.

³³⁸ *Idem, Part I, Section 2 (6)*.

³³⁹ *Idem, Sections 101, 102*.

³⁴⁰ N.C. MANSON, O. O'NEILL, *op. cit.*, p. 136.

fonte (test del DNA), l'espressione si riferisce ancora a una «heterogeneous, overlapping, open-ended class of information»³⁴¹.

A questo aspetto relativo al profilo teorico, si affiancano alcune considerazioni di carattere eminentemente pratico che permettono di mettere in discussione l'effettività del quadro di tutela proposto con il Genetic Privacy Act che imporrebbe una restrittiva lettura del requisito del consenso come unica modalità per realizzare una garanzia del soggetto interessato.

Le caratteristiche peculiari della ricerca genetica, invocate per giustificare un irrigidimento del quadro di tutela, se analizzate puntualmente, sono in realtà funzionali ad evidenziare tutte le debolezze di un principio del consenso costruito in termini eccessivamente rigorosi.

2.1. Criticità strutturali: informazione, specificità ed attualità

Se posti a confronto con la realtà pratica della ricerca genetica i tre aggettivi che affiancano e qualificano lo strumento del consenso – “specifico”, “attuale” ed “informato” – perdono di concretezza ed effettività.

Partendo dall'ultimo dei tre, si consideri che la valutazione dei rischi e dei benefici risulta in realtà particolarmente ostica: nella maggior parte dei casi, infatti, non sono prospettabili benefici diretti per il soggetto che decida di partecipare ad un protocollo e la stessa definizione di ricerca la qualifica come attività volta alla produzione di conoscenza, piuttosto che ad un ideale di beneficiabilità³⁴². Salva quindi l'ipotesi che ciascuno possa godere dei benefici della scienza³⁴³, i possibili effetti

³⁴¹N.C. MANSON, O. O'NEILL, *op. cit.*, p. 137.

³⁴² In questo senso, per esempio, la definizione di ricerca fornita a livello federale negli Stati Uniti, in base alla quale «[r]esearch means a systematic investigation, including research development, testing and evaluation, designed to develop or contribute to generalizable knowledge», *Federal Research Regulations*, 45 C.F.R. §46.101 e seguenti.

³⁴³ Uno specifico diritto al godimento dei benefici del progresso scientifico e delle sue applicazioni è previsto esplicitamente, oltre che nella già citata *International Covenant on Economic, Social and Cultural Rights*, anche dall'art. 15, co.1 della *Universal Declaration on Bioethics and Human Rights*, adottata dall'UNESCO il 19 ottobre 2005, che così recita: «Benefits resulting from any scientific

positivi derivanti dalla partecipazione alla ricerca saranno futuri, eventuali e facenti capo a terzi.

I rischi, poi, attengono anzitutto alla possibilità di venire a conoscenza di proprie informazioni genetiche – o di informazioni relative ai propri familiari – delle quali non si aveva notizia e, molto spesso, di venirne a conoscenza in termini meramente probabilistici. Accanto a questi, si collocano i già ripetutamente citati rischi di discriminazione e stigmatizzazione, derivanti principalmente dall'attribuzione – in grande misura erronea – di caratteri deterministici alla componente genetica³⁴⁴.

Il soggetto, dunque, che si trovi a valutare l'opzione di una partecipazione ad un protocollo di ricerca dovrà effettuare un bilanciamento fra rischi dei quali è oggettivamente ostico valutare la rilevanza e benefici altrettanto vaghi e, per definizione, aleatori.

Per quanto riguarda poi i requisiti di specificità ed attualità che accompagnano il consenso, si considerino le specifiche modalità mediante le quali la ricerca genetica è, in maniera preponderante, condotta. Il riferimento è qui alle biobanche, alle organizzate raccolte di campioni biologici e dati che costituiscono oggi la sede privilegiata per lo svolgimento di attività di ricerca nel campo della genetica³⁴⁵. Con lo sviluppo delle nuove tecnologie, infatti, i campioni biologici – compresi quelli che sono solitamente noti come “scarti operatori” – assumono rinnovata rilevanza e sono divenuti ambite fonti di informazioni.

research and its applications should be shared with society as a whole and within the international community [...]».

³⁴⁴ Già a metà degli anni '60 uno studio sembrava aver individuato nei portatori di un cromosoma Y aggiuntivo rispetto alla normale conformazione XY dei cromosomi sessuali maschili un indicatore di propensione a comportamenti criminali. Sull'episodio cfr. L.B ANDREWS, M.J. MEHLMAN, M.A. ROTHSTEIN, *Genetics: Ethics, Law, and Policy*, St. Paul, 2002, p. 100. Ben note sono poi le polemiche sollevate dalla presunta individuazione del c.d. “warrior gene” nella popolazione maori in Nuova Zelanda: si veda N.W. GILLHAM, *Genes, Chromosomes, and Disease: From Simple Traits, to Complex Traits, to Personalized Medicine*, Upper Saddle River, 2011.

³⁴⁵ Le considerazioni svolte, peraltro valgono anche – seppure in maniera meno evidente – per piccole, asistematiche ed occasionali collezioni di dati o campioni.

Come si è visto in precedenza, il compito delle biobanche è quello di razionalizzare le risorse e di mettere a disposizione informazioni la cui valenza aumenta in maniera esponenziale se sono poste in relazione con analoghi dati che vanno ad integrarle e a chiarirne il significato. Una delle caratteristiche tipiche della ricerca condotta nel contesto di ampie raccolte di dati è quella di essere tendenzialmente *open-ended*. Molto spesso, infatti, le biobanche non vengono costituite per il perseguimento di una specifica finalità, ma si evolvono gradualmente sulla base dei risultati ottenuti. Ne deriva, come immediata conseguenza, il fatto che difficilmente la scelta di prendere parte ad una di queste collezioni possa essere frutto di una manifestazione di consenso realmente specifico. In secondo luogo, poi, la possibilità che i campioni raccolti vengano utilizzati per fini ulteriori rispetto a quello iniziale, incide irrimediabilmente anche sulla qualifica relativa all'attualità.

In definitiva una rigorosa, restrittiva e letterale interpretazione di tale principio, che dovrebbe concretizzarsi in una singola manifestazione di volontà specifica, mal si attaglia alla realtà in questione ed andrebbe ad intaccare la rilevanza e l'utilità delle raccolte e delle modalità di ricerca che si sono via via andate affermando.

2.2. Criticità funzionali: parziale fallimento del consenso nella realizzazione dei principî di autonomia e autodeterminazione

La stessa funzione del consenso, quale meccanismo principe per la realizzazione di un ideale di autonomia ed autodeterminazione, pare messo in crisi nel contesto in discussione.

Il requisito del consenso informato, come si è già ricordato, ha fatto la sua comparsa qualche anno prima di essere applicato anche in ambito clinico, in particolare come reazione a ripetuti episodi di indegni abusi³⁴⁶. La rivelazione di tali pratiche e la forte reazione contro di esse hanno rappresentato un «defining moment for bioethics»³⁴⁷. Come si è visto, quindi, il principio del consenso emerge come

³⁴⁶ Anche se, come notato in precedenza, non si può sostenere che prima di questo momento un'etica della ricerca fosse completamente sconosciuta.

³⁴⁷ A.R. JONSEN, *The Birth of Bioethics*, New York, 1998, p. 334.

concretizzazione della rinnovata essenzialità, da un punto di vista morale, della salvaguardia dell'autonomia individuale, come argine ad una tendenza che miri a «possess the end and yet not be responsible for the means»³⁴⁸.

A conclusione del processo di Norimberga i giudici hanno spiegato che la portata della formulazione del principio del consenso imponeva «that the person involved should have legal capacity to give consent; should be so situated as to be able to exercise free power of choice, without the intervention of any element of force, fraud, deceit, duress, over-reaching, or other ulterior form of constraint or coercion; and should have sufficient knowledge and comprehension of the elements of the subject matter involved as to enable him to make an understanding and enlightened decision. This latter element requires that before the acceptance of an affirmative decision by the experimental subject there should be made known to him the nature, duration, and purpose of the experiment; the method and means by which it is to be conducted; all inconveniences and hazards reasonably to be expected; and the effects upon his health or person which may possibly come from his participation in the experiment»³⁴⁹.

Lo stesso concetto è espresso in maniera più sintetica nel Belmont Report, in base al quale «[r]espect for persons» richiede necessariamente «that individuals should be treated as autonomous agents»³⁵⁰.

Pare dunque evidente che la genesi del principio del consenso sia legata a filo doppio all'affermazione di un principio di autonomia di stampo individualistico³⁵¹: così, in una analisi relativa alla giustificazione morale della dottrina del consenso

³⁴⁸ J. KATZ, *Human Experimentation and Human Rights*, in *St. Louis University Law Journal*, 7, 39, 1994, citando E. CAHN, *Drug Experiments and the Public Conscience*, in P. TALADAY (ed.), *Drugs in Our Society*, Baltimore, 1964, p. 255-260.

³⁴⁹ Codice di Norimberga, 1949. Il principio ha subito ovviamente dei correttivi poiché in questi termini non avrebbe permesso nessuna tipologia di ricerca su bambini o soggetti altrimenti incompetenti. Si vedano, in generale, M.H. SHAPIRO ET AL., *Cases, Materials and Problems on Bioethics and Law*, St. Paul, 2003 e D. ROTHMAN, *op. cit.*

³⁵⁰ Parte B, punto 1.

³⁵¹ Per comprendere in che modo l'affermazione del principio del consenso rientri nella logica dello sviluppo e dell'affermazione di una tendenza individualista, si veda J.L. DOLGIN, *The Evolution of the 'Patient': Shifts in Attitudes about Consent, Genetic Information, and Commercialization in Health Care*, in *Hofstra Law Review*, Vol. 34, No. 1, 2005.

informato, Ruth Faden e Tom Beauchamp hanno sottolineato che «respect for autonomy [in the literature on informed consent] is conceived as a principle rooted in the liberal Western tradition of the importance of individual freedom and choice, both for political life and for personal development.»³⁵². E continuano: «[t]he moral demand that we respect the autonomy of persons can be formulated as a principle of respect for autonomy: persons should be free to choose and act without controlling constraints imposed by others. The principle provides the justificatory basis for the right to make autonomous decisions, which in turn takes the form of specific autonomy-related rights»³⁵³.

Il principio di autonomia, che è divenuto il faro per indirizzare la moralità dell'attività clinica e di quella di ricerca, include aspetti relativi alla libertà, alla dignità, all'individualità, all'indipendenza, alla privacy, alla libertà di scelta e all'assunzione di responsabilità derivanti dalle proprie decisioni³⁵⁴.

L'ambito della ricerca genetica permette di riflettere sull'idoneità del principio del consenso ad essere funzionale alla realizzazione di un così ampio ideale. In particolare, alcune storture derivanti da una lettura della sua configurazione in chiave eccessivamente individualistica ne possono determinare il progressivo allontanamento dalla sua originaria funzione.

In primo luogo, per quanto riguarda l'ontologia stessa del principio del consenso, è stato notato che le formulazioni contemporanee di tale principio,

³⁵² Gli Autori proseguono: «“[a] utonomy” and “respect for autonomy” are terms loosely associated with several ideas, such as privacy, voluntariness, self-mastery, choosing freely, the freedom to choose, choosing one's own moral position, and accepting responsibility for one's choices». L'autonomia è inoltre basata sull'“intentionality” e richiede necessariamente che il soggetto agente sia «free of - that is, independent of, not governed by - controls on the person, especially controls presented by others, that rob the person of self-directedness» (R.R. FADEN, T. L. BEAUCHAMP, *A History and Theory of Informed Consent*, New York, 1986, p. 7 e 256). In altri termini, insomma, «no themes have become more central in large parts of bioethics, and especially in medical ethics, than the importance of respecting individual rights and individual autonomy» (ONORA O'NEILL, *Autonomy and Trust in Bioethics*, Cambridge, 2002, p.7).

³⁵³ R.R. FADEN, T. L. BEAUCHAMP, *op. cit.*, p. 8-9.

³⁵⁴ Della lista relativa alle componenti del concetto di autonomia in questi ambiti si sono occupati G. DWORKIN, *The Theory and Practice of Autonomy*, Cambridge, 1988, p. 6, R. FADEN, T. BEAUCHAMP, *op. cit.*, e, sintetizzando le due posizioni O. O'NEILL, *op. cit.*, p. 20-22.

incentrate in particolare sulla sua specificità, sono in realtà portatrici della fuorviante “conduit/container metaphor”, che si focalizza sul contenuto del consenso³⁵⁵, sulla dimensione informativa. Tale dimensione, però, in particolare nell'ambito clinico è messa fortemente in discussione: «various perceptions of “adequate information”, that are at the heart of informed consent, are at odds with the complexity of genetic information (...)»³⁵⁶. In particolare, gli aspetti che andrebbero a mettere in dubbio la componente informativa del consenso in questo frangente sono le incertezze relative alla influenza causale di fattori ambientali piuttosto che di quelli genetici nel determinarsi di una patologia, la difficoltà di ragionare in termini probabilistici, la scarsa preparazione di alcuni medici su queste tematiche e la carenza di esperti in *genetic counselling*. Come si è visto, questi profili di incertezza finiscono con l'aumentare in maniera esponenziale nell'ambito della ricerca.

Il consenso è una “propositional attitude”, che ha ad oggetto una proposizione più che il contenuto della stessa; ne deriva, dunque, che la modalità di comunicazione risulti determinante ed incida profondamente sull'esito del processo del consenso. Un consenso pienamente specifico «cannot be ethically necessary, since it cannot even be properly defined». Il consenso si distacca dal mero *contenuto* informativo, esso è un *processo* informativo che intercorre fra due persone in un contesto specifico ed è quindi inevitabilmente condizionato da una serie di elementi che costruiscono e caratterizzano quella relazione³⁵⁷. La criticata *conduit/container metaphor* «does not take enough account of the ways in which communication rests upon a rich, but largely implicit, framework of assumptions»³⁵⁸.

Il fatto che innegabilmente gli interventi volti alla disciplina della ricerca mirino non solo alla tutela del singolo partecipante, ma a contemperare tale

³⁵⁵ O'Neill nella sua ricostruzione del consenso, individual due possibili configurazioni dello stesso: in una prima lettura il consenso «focuses on disclosure for decision making», mentre nella seconda accezione esso sarebbe «located in communicative transaction between agents» e dunque inserito in una dimensione di relazione (O. O'NEILL, *op. cit.*, p. 68-70).

³⁵⁶ J.A.K. KEGLEY, *Challenge to informed consent*, in *EMBO Reports*, 2004, 5, 9, p. 832-836.

³⁵⁷ Risulterebbero dunque elementi determinanti «background knowledge, practical and epistemic commitments and norms», (D.S. RESNIK, *Review of Rethinking Informed Consent in Bioethics*, in *Studies of Ethics, Law and Technology*, Vol. 3, Iss. 2, 2009).

³⁵⁸ D.S. RESNIK, *op. cit.*, p. 48.

presupposto imprescindibile con la realizzazione di interessi di carattere pubblico, comporta che «individual autonomy cannot be the *sole* principle of medical or research ethics, and consent requirements that protect individual autonomy cannot be the *sole* criterion of ethically acceptable action»³⁵⁹.

Il consenso, infatti, non sarebbe volto in maniera univoca alla realizzazione del principio di autonomia: riconoscere alle procedure del consenso la natura di «complex social and communicative transactions», permette anche di individuarne ulteriori funzioni. In particolare, oltre a fornire materiale utile per la costruzione di decisioni nell'ottica autodeterminativa di chi acconsente (al trattamento o alla ricerca), il consenso – visto dalla prospettiva opposta – mette il medico e il ricercatore al riparo da possibili conseguenze giuridiche negative e contribuisce a stabilire un rapporto fiduciario fra i due soggetti (medico-paziente o ricercatore-partecipante). Radicare la giustificazione del consenso solamente nel rispetto dell'autonomia significherebbe focalizzare l'attenzione solo su una delle tre funzioni.

Il concetto stesso di autonomia non è di per sé scevro da profili di indeterminazione e generalità: autonomia ed autodeterminazione, concetti centrali nell'attuale dibattito biogiuridico, contengono certamente un richiamo altamente evocativo e persuasivo, ma sono al contempo caratterizzati da un elevato grado di vaghezza di significato che rischia di “intorbidire” le acque della discussione³⁶⁰. Si può pensare che disponendo del proprio corpo – *rectius*, di parti derivanti dal proprio corpo – e dei propri dati si esaurisca il senso dell'autonomia e dell'autodeterminazione?

In particolare, in ambito clinico è stato sostenuto che il modello del consenso non sia in realtà sempre in grado di soddisfare l'ideale di autonomia del quale dovrebbe costituire l'effettivo strumento di realizzazione.

Due sono gli standard generalmente applicati per riempire di contenuto la nozione di “informazione adeguata” e andare quindi a valutare se siano stati forniti al paziente tutti gli strumenti necessari per compiere una decisione in piena autonomia.

³⁵⁹ N.C. MANSON, O. O'NEILL, *op. cit.*, p. 19.

³⁶⁰ L. MINGARDO, *L'autonomia illusoria. Il diritto di autodeterminazione tra le maglie dell'eterodeterminazione*, in *Tigor: rivista di scienze della comunicazione*, 1, 2010, p. 122.

Un primo criterio elaborato dalle corti di *common law* inglesi nel 1957 è quello del c.d. Bolam test³⁶¹, che ritiene soddisfatto il requisito informativo nel caso in cui quanto comunicato sia compatibile con l'opinione dello standard professionale di quel determinato momento storico, richiedendo sostanzialmente al medico di informare il paziente dei rischi, dei benefici e delle alternative al trattamento nel modo in cui lo farebbe un «reasonably prudent practitioner»³⁶².

Questo *physician-based standard* è stato oggetto di critiche non solo perché, come è stato notato, «physicians do not agree on one medical standard of care and on one standard of disclosure»³⁶³, ma anche perché esso non tiene minimamente conto delle propensioni e delle preferenze individuali, in particolare nel caso in cui esistano più trattamenti scientificamente “accettabili”.

Il secondo criterio, invece, pone il paziente al centro del rapporto e richiede che il medico comunichi ogni “material risk”. Secondo la giurisprudenza statunitense questa nozione riguarderebbe l'informazione cui, secondo il medico, una persona ragionevole nella posizione del paziente darebbe rilevanza³⁶⁴. Anche in questa seconda ipotesi, seppure l'attenzione per il processo decisionale del paziente sia più forte, si è ritenuto, nondimeno, che il concetto personale di autonomia non possa essere soddisfatto da un criterio relativo ad una razionalità oggettiva, standardizzata. Il punto cruciale è che «patients vary widely in their disclosure preferences and needs, indicating that contrary to the principles of individual autonomy and self-determination, our objective legal standards of informed consent that depend on the

³⁶¹ *Bolam v. Friern Hospital Management Committee* [1957] 2 All. E.R. 118.

³⁶² Questo stesso principio è stato riconosciuto anche dalle Corti statunitensi [in via generale *Natanson v. Kline* 186 Kan. 393 (1960), 350 P.2d 1093 e in seguito *Tashman v. Gibbs*, 556 S.E.2d 772, 777 (Va. 2002)] ed è divenuto lo standard di riferimento nei casi di *negligence* in 25 Stati membri.

³⁶³ Così J.S. KING, *Rethinking Informed Consent: The Case for Shared Medical Decision-Making*, in *American Journal of Law and Medicine*, 32, 4, 2006, p. 452. Per alcune critiche al Bolam test cfr. M. KIRBY, *Patients' rights - why the Australian courts have rejected “Bolam”*, in *Journal of Medical Ethics*, 21, 1995, p. 5–8 e P. FENWICK, R.G. BERAN, *Informed consent - should Bolam be rejected?*, in *Medicine and Law*, 16, 1997, p.215–223.

³⁶⁴ Il *leading case* è qui *Canterbury v. Spence*, 464 F.2d 772 (D.C. Cir. 1972).

informational needs of a “reasonable patient” may deny many patients the amount of information they require to give an informed consent»³⁶⁵.

Diverse sono le soluzioni prospettate, come per esempio quella di adottare una *subjective substantial disclosure rule*³⁶⁶, in base alla quale l’informazione adeguata sarebbe quella considerata importante da quello specifico paziente in quelle specifiche circostanze³⁶⁷ o la proposta relativa all’affermazione di una procedura di *shared medical decision making*, all’interno della quale l’autonomia garantita dallo standard soggettivo, dovrebbe conciliarsi con la praticabilità dello standard più oggettivo³⁶⁸.

Ciò che più conta in questa sede, però, è rilevare che, anche in ambito clinico è stato rilevato che «our current legal concepts of informed consent are at odds not only with modern medical practice, but also individual autonomy rights»; la conseguenza di tale constatazione è che «legal scholars should rethink current informed consent laws. Ironically, after placing autonomy at the center of informed consent, we have created a legal framework that fails to promote the personal values of individual patients»³⁶⁹. Un irrigidimento del consenso sembra, alla luce di queste osservazioni, sempre meno lo strumento idoneo ed efficace per la tutela degli interessi coinvolti.

Tutte le considerazioni svolte possono essere trasferite senza troppe difficoltà nell’ambito della ricerca, nel contesto della quale, l’impiego di moduli standardizzati per il consenso ha, ancor più, spostato l’attenzione da ciò che dovrebbe essere un processo ad un atto singolo, configurato in senso sempre più nettamente dicotomico.

³⁶⁵ J.S. KING, *op. cit.*, p. 431.

³⁶⁶ J.A.K. KEGLEY, *op. cit.*

³⁶⁷ Si noti che, mentre il discorso fino adesso svolto potrebbe, con qualche correttivo, essere trapiantato nell’ambito della ricerca, quest’ultima soluzione condurrebbe, in un ambito diverso da quello clinico, caratterizzato da un rapporto medico-paziente più stretto rispetto a quello che lega il ricercatore con il partecipante, a conseguenze difficilmente gestibili, traducendosi in un insormontabile ostacolo per il procedere della ricerca.

³⁶⁸ J.S. KING, *op. cit.*, *passim* e in particolare da p. 463 in poi.

³⁶⁹ J.S. KING, *op. cit.*, p. 491.

Nel contesto della ricerca genetica, poi, dimenticare o trascurare gli elementi di contesto – e in particolare quelli di contesto relazionale – comporta un tradimento della premessa originaria di assoluta tutela dell'autonomia.

3. Istanze di ripensamento di un consolidato principio

Tutti questi elementi mettono in seria difficoltà l'idea di un sistema che sia in grado di costruire un bilanciamento fra istanze di tutela individuale e esigenze di sviluppo della ricerca unicamente su un rigido schema di opzione dicotomica fra accettazione e rifiuto.

Nella pratica, con particolare riferimento alla ricerca genetica, si sono manifestate numerose istanze favorevoli ad una nuova interpretazione dei confini del meccanismo del consenso e delle sue modalità operative: una riconfigurazione di tale strumento e la teorizzazione di modelli innovativi sembrano essere le strade intraprese per far sì che un contemperamento fra tutela dell'individuo e garanzia della realizzazione dell'interesse collettivo venga realizzato.

Questa tendenza, promossa da alcuni bioeticisti ha poi trovato concreta applicazione in alcuni documenti normativi e in alcune *policies* relative alla regolamentazione di specifici progetti. Dal punto di vista etico numerose sono le istanze che richiamano approcci altruistici e solidaristici³⁷⁰ e che spingono verso una promozione di processi di “*data sharing*”³⁷¹; è tuttavia necessario affrontare puntualmente le problematiche dalla prospettiva del diritto, al fine di evitare una acritica adesione del paradigma giuridico a quello etico.

Lo scopo che ci si propone è quello di verificare la possibilità di garantire un libero sviluppo della ricerca, dando rilievo ad una dimensione di solidarietà sociale –

³⁷⁰ *Inter alia*, M. STEINMANN, P. SÝKORA, U. WIESING (eds.), *Altruism Reconsidered. Exploring New Approaches to Property in Human Tissue*, Farnham, 2009; R. CHADWICK, K. BERG, *Solidairty and equity: new ethical frameworks for genetic databases*, in *Nature Reviews. Genetics*, Vol. 2, aprile 2001; B.M. KNOPPERS, R. CHADWICK, *Human Genetic Research: Emerging Trend in Ethics*, in *Nature Reviews. Genetics*, Vol. 6, gennaio 2005, p. 75-79.

³⁷¹ B.M. KNOPPERS, *Consent to 'personal' genomics and privacy*, in *European Molecular Biology Organization reports*, 7 maggio 2010.

determinante in tale ambito –, che potrebbe implicare una rimodulazione dei diritti individuali. In questo processo è necessario però che il diritto si assuma il compito di tracciare marcate linee definitorie, così da evitare che tale atteggiamento di apertura si possa tradurre in una ingiustificata lesione dei diritti coinvolti, visto che in molti casi la necessità di discostarsi da un modello tradizionale del consenso è stata sostenuta in maniera pressoché assolutistica e spesso acritica³⁷².

Alcuni Autori affermano, infatti, che – in particolare nel contesto della ricerca scientifica condotta mediante biobanche – le promesse relative alla garanzia della autonomia, da un lato, e dalla privacy e della riservatezza, dall'altro, sarebbero sostanzialmente illusorie: da una parte, infatti, il carattere *open-ended* della ricerca renderebbe impossibile una valutazione *a priori*, da un punto di vista morale, della scelta relativa a una partecipazione ad un determinato progetto; dall'altra, anche una eventuale garanzia di anonimizzazione dei dati non sarebbe di per sé efficace ad escludere il rischio di re-identificazione, nel caso in cui siano coinvolti campioni biologici³⁷³. In relazione a quest'ultimo aspetto l'*American Society of Human Genetics* ha dichiarato che «the most accurate individual identifier is the DNA sequence itself [...]. It is clear that these available genotypes alone, available on tens to hundreds of thousands of individuals in the repository, are more accurate identifiers than demographic variables alone – the combination is an accurate and unique identifier»³⁷⁴. La protezione dell'autodeterminazione dell'individuo, fondata sul processo di formazione del consenso, sarebbe inoltre messa a dura prova dalle possibilità di conservazione a lungo termine dei campioni e dai numerosi trasferimenti che possono avvenire all'interno di una biobanca³⁷⁵ e fuori da essa³⁷⁶.

³⁷² Tali rischi sono evidenziati da D. MASCALZONI, A. HICKS, P.P. PRAMSTALLER, *op. cit.*

³⁷³ Così J.E. LUNSHOF, R. CHADWICK, D.B. VORHAUS, G.M. CHURCH, «absolute privacy and confidentiality is not a promise that medical and scientific researchers can deliver any longer», *From Genetic Privacy to Open Consent*, in *Nature Reviews. Genetics*, Vol. 9, maggio 2008, 406-11.

³⁷⁴ THE AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS, *ASHG Response to NIH on Genome-Wide Association Studies*, 2006.

³⁷⁵ A. CAMBON-THOMSEN, *The social and ethical issues of post-genomic human biobanks*, in *Nature Reviews. Genetics*, Vol. 5, dicembre 2004, p. 866-873.

³⁷⁶ Basti pensare ai continui riferimenti ai c.d. *Material Transfer Agreements*, che si occupano di regolamentare gli scambi di materiali fra biobanche ed altri ricercatori.

Da tutte queste circostanze si potrebbe, dunque, derivare la conclusione che la moderna configurazione del consenso sia basata su promesse ingannevoli e non corrispondenti alla realtà dei fatti. L'accettazione di questa conclusione sta a fondamento dell'avanzamento di proposte relative all'adozione di un modello ampio di consenso, basato più su un'idea di “veracity”³⁷⁷, e quindi di onesta ammissione delle limitazioni che i diritti del singolo potranno incontrare, piuttosto che su un illusorio tentativo di “information”.

Un chiaro esempio della debolezza delle formule di tutela che derivano dalla adesione a quest'ottica è fornito dal modello per la partecipazione al progetto *HapMap*³⁷⁸ che così recita: «[...] it will be very hard for anyone to learn anything about you personally from any of this research because none of the samples, the database, or the HapMap will include your name or other information that could identify you or your family»³⁷⁹.

La disamina di alcune delle scelte effettuate a diversi livelli può contribuire ad evidenziare quanto, in certi casi, si sia ritenuto opportuno discostarsi dall'ideale di consenso cui comunemente si fa riferimento. Il consenso, così, da *specific and informed*, ha subito progressive attenuazioni e riletture che hanno portato alla diffusione di locuzioni quali *broad consent*, *multilayered consent* e finanche *blanket consent*.

3.1. Il modello originario: il consenso specifico ed informato

Come visto, il modello di base è quello del consenso specifico, che viene tradizionalmente accettato sia nella disciplina del rapporto che lega medico e paziente, sia nella regolamentazione della partecipazione alla ricerca.

Per quanto concerne il secondo ambito, oltre che dai documenti di portata generale già citati³⁸⁰, il ricorso a tale meccanismo è suggerito dal Protocollo

³⁷⁷ J.E. LUNSHOF, R. CHADWICK, D.B. VORHAUS, G.M. CHURCH, *op. cit.*

³⁷⁸ Sul quale cfr. *supra* Cap. I.

³⁷⁹ Il modello è consultabile su

http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/downloads/elsi/CEPH_Reconsent_Form.pdf.

³⁸⁰ Il codice di Norimberga, il Belmont Report, la Dichiarazione di Helsinki.

addizionale alla Convenzione di Oviedo sulla ricerca biomedica, che richiede un «informed, free, express, specific and documented consent of the person»³⁸¹ (art. 14), dalla Raccomandazione (2006)4³⁸² del Consiglio d'Europa il cui art. 10 co. 2 richiede che informazione e consenso per l'ottenimento di materiali biologici per la ricerca siano «as specific as possible with regard to any foreseen research uses and the choices available in that respect», dalla Direttiva 95/46/CE del Parlamento europeo e del Consiglio, che autorizza un superamento del divieto di trattamento di dati sensibili nei casi in cui sia prestato uno specifico consenso (art. 8), e dalla Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea, formalmente entrata in vigore il 1 dicembre 2009, con il Trattato di Lisbona, che prevede che i dati personali «devono essere trattati secondo il principio di lealtà, per finalità determinate e in base al consenso della persona interessata» (art. 8).

Per portare un esempio relativo al modo in cui queste regole teoriche sono state tradotte in pratica in maniera molto rigorosa, si consideri il *Biobanks in Medical Care Act*, entrato in vigore in Svezia il 1 gennaio 2003. Infatti, dopo aver stabilito in via generale che «tissue samples may not be collected and preserved in a biobank without informing the donor of that intention and about the purpose(s) for which the biobank may be used, and obtaining his or her consent»³⁸³, la *Section 5* torna sul

³⁸¹ Si noti tuttavia che questa icastica statuizione deve in realtà essere integrata, proprio con riferimento ai campioni biologici, con quanto previsto dal punto 137 dell'*Explanatory Report* (17 dicembre 1996), in base al quale «[t]he information and consent arrangements may vary according to the circumstances, thus allowing for flexibility since the express consent of an individual to the use of parts of his body is not systematically needed. Thus, sometimes, it will not be possible, or very difficult, to find the persons concerned again in order to ask for their consent. In some cases, it will be sufficient for a patient or his or her representative, who have been duly informed (for instance, by means of leaflets handed to the persons concerned at the hospital), not to express their opposition. In other cases, depending on the nature of the use to which the removed parts are to be put, express and specific consent will be necessary, in particular where sensitive information is collected about identifiable individuals».

³⁸² Raccomandazione R(2006)4 *on research on biological materials of human origin*, cit.

³⁸³ *Chapter 3, Section 1*.

punto chiarendo che ogni utilizzo ulteriore rispetto a quello originariamente previsto deve essere esplicitamente autorizzato (*fresh consent*³⁸⁴).

Proprio la possibilità di utilizzi secondari di dati e campioni³⁸⁵ mette in discussione l'impiego dello stesso standard, tanto in ambito clinico, quanto in quello della ricerca genetica. L'utilizzo di un modello pressoché identico per legittimare le due diverse attività è piuttosto problematico poiché gli obiettivi perseguiti e le logiche cui la prestazione di consenso risponde nei due ambiti sono in realtà difficilmente sovrapponibili. In ambito clinico, infatti, il principio del consenso svolge la principale funzione di legittimare una determinata prestazione terapeutica che potrebbe, in assenza di specifica autorizzazione, essere considerata illegittima. Nell'ambito della ricerca – e in particolare, in origine, nelle sperimentazioni sul soggetto – il consenso rispondeva ad una analoga logica di autodeterminazione del soggetto. Come si è visto, invece, le modalità di svolgimento della ricerca genetica – il fatto di essere una ricerca su dati o parte staccate del corpo umano e la sua natura *open-ended* – finiscono per far sì che il consenso non sia unicamente il mezzo per scegliere se prendere parte a un determinato protocollo di ricerca, ma possa anche rappresentare l'unico meccanismo per poter esercitare un effettivo controllo sulle proprie informazioni, allargando così le maglie dell'autodeterminazione fino a comprendervi una dimensione prettamente informazionale³⁸⁶.

Proprio in quest'ottica, si consideri che l'ordinamento francese – che come si è visto prevede un notevole allargamento delle maglie del consenso a fronte di un

³⁸⁴ Questo modello è descritto in J. KAYE, M. STRANGE *Principles and practice in biobank governance*, Farnham, 2009, p. 74 e B.M. KNOPPERS, *Genomics and public health: legal and socio-ethical perspectives*, Leiden, 2007, p. 185.

³⁸⁵ Si noti che, con riferimento a questo specifico aspetto, parziale temperamento delle ristrettezze del modello in questione è attuato mediante un richiamo ad un *narrow consent* che, configurandosi in maniera del tutto simile al consenso specifico, ammette però che nuove ricerche possano essere condotte senza l'ottenimento di un nuovo consenso, purché lo scopo di esse sia sostanzialmente identico a quello della ricerca per la quale il consenso era stato prestato. A seconda ovviamente di come il “collegamento” fra le ricerche venga interpretato tale modello potrà essere assimilato alternativamente al consenso specifico o, come si vedrà poco più avanti, a un modello di consenso “ampio”.

³⁸⁶ Z. ZENCOVICH, *Il “consenso informato” e la “autodeterminazione informativa” nella prima decisione del garante*, in *Corriere giuridico*, 1997, p. 919 ss.

possibile beneficio per la salute di un familiare – ricorre invece ad un modello particolarmente restrittivo nell'ambito della ricerca. L'art L-1131-1 del *Code de la santé publique* sottopone lo svolgimento di test genetici – indipendentemente dalle finalità – alle regole del Codice civile (art. 16-10) che impongono che il consenso sia rigidamente specifico ed informato. Tale rigorosa impostazione è stata oggetto di critica da parte del *Conseil d'Etat* che, in occasione degli *Etats General de la Bioéthique*, ha proposto una deroga, al fine di poter utilizzare i campioni nel caso in cui il soggetto – debitamente informato – non abbia opposto rifiuto e, allo stesso modo di permettere alla ricerca di procedere anche nel caso in cui sia impossibile reperire l'interessato, purché sia intervenuto un parere favorevole da parte del *Comités de protection des personnes*³⁸⁷.

Quindi, un modello di consenso specifico e informato se, da un lato, sembra proteggere al massimo le esigenze di tutela del singolo e la sua autonomia, garantendo puntuali informazioni circa gli scopi, la natura, il significato e le implicazioni della ricerca³⁸⁸, rischia – dall'altro – di frustrare le esigenze della stessa, in particolar modo delle ricerche *open-ended*, tipiche delle biobanche. Così si è espressa nel 2002 la *Human Genetics Commission* del Regno Unito: «[t]he difficulties involving in tracing and securing re-consent for different forms of medical research may make obtaining fresh consent impractical and would seriously limit the usefulness of large-scale population databases»³⁸⁹.

Un'ulteriore considerazione merita di essere formulata: si è detto che la tecnica dell'anonimizzazione è considerata una delle più efficaci per realizzare una tutela della privacy del singolo partecipante alla ricerca. Si noti tuttavia che una rigorosa adesione al modello di consenso in analisi porterebbe ad una negazione della possibilità di anonimizzare campioni e dati, poiché ciò impedirebbe di ricontattare il donatore. Una anonimizzazione completa – sempre che di essa si possa effettivamente parlare – sarebbe ontologicamente incompatibile con una

³⁸⁷ CONSEIL D'ETAT, *La révision des lois de bioéthique*, Paris, 2009, punto 82.

³⁸⁸ E. SALVATERRA, L. LECCHI, S. GIOVANELLI, ET AL., *Banking together. A unified model of informed consent for biobanking*, in *EMBO Reports*, Vol. 9, no. 4, 2008, p. 311-312.

³⁸⁹ UK HUMAN GENETICS COMMISSION, *Inside Information. Balancing interests in the use of personal genetic data*, London, 2002, reperibile sul sito www.hgc.gov.uk/insideinformation. Cfr. anche D. MASCALZONI, A. HICKS, P.P. PRAMSTALLER, *op. cit.*, p. 6.

partecipazione alla ricerca fondata su una manifestazione specifica ed informata di consenso³⁹⁰.

3.2. *Elaborazione di altri modelli: presumed, blanket e open consent*

Le difficoltà nel riuscire a modellare lo strumento del consenso specifico alla realtà della ricerca genetica, e in particolare a quella realizzata mediante le biobanche, hanno portato all'elaborazione di modelli piuttosto radicali³⁹¹ che, come si cercherà di dimostrare, soprattutto se previsti come unica alternativa, difficilmente possono trovare giustificazione nella logica intima ed originaria del consenso.

Un primo esempio è rinvenibile nel contesto della nota vicenda relativa alla creazione di un *database* nazionale in Islanda: l'istituzione della banca di dati e campioni da parte di una compagnia farmaceutica privata, la *DeCode Genetics*, era stata autorizzata nel contesto dell'*Health Sector Database Act* del 1998³⁹². La

³⁹⁰ Per una critica J.E. LUNSHOF, R. CHADWICK, D.B. VORHAUS, G.M. CHURCH, *op. cit.*, p. 4.

³⁹¹ Gli approcci critici, peraltro, non si sono limitati a sostenere la necessità di un ampliamento delle maglie del consenso: un recente lavoro presentato da alcuni ricercatori svedesi, infatti, legge nel consenso uno strumento non efficiente da un punto di vista economico e non idoneo a realizzare le finalità che si propone di raggiungere. Secondo questo studio «[r]equiring informed consent for biobank research causes problems for at least two reasons. Firstly, obtaining consent for research on stored samples and data consumes resources that could be used for more research or healthcare. An obvious example is when researchers wish to use leftover material that has been taken during healthcare and there is no consent for research. Time and money must then be spent on tracing the sources of the samples, perhaps many years after the material was excised [...]. Secondly, well documented differences between individuals who consent to participating in biobank research and those who do not [...] can threaten the validity of the results [...]. If we, not unrealistically, assume that 70% of those contacted respond, and 5-10% of those who reply refuse consent, the missing data can obviously result in biased results», giungendo alla conclusione che «[l]eftover material, stored tissue samples, and associated data can be used without consent, after approval by an ethics review board, because the minimal risk of harm is clearly outweighed for each individual by the increased chance of benefiting, directly or indirectly, from healthcare» (J. STJERNSCHANTZ FORSBERG, M.G. HANSSON, S. ERIKSSON, *Biobank research: who benefits from individual consent?*, in *British Medical Journal*, 2011, 343).

³⁹² *Health Sector Database Act* n. 139/1998 (in <http://eng.heilbrigdisraduneyti.is/laws-and-regulations//nr/659>), che si collega all'*Act on the Protection of Privacy as Regards the Processing of Personal Data* n. 77/2000 (in <http://www.personuvernd.is/information-in-english/greinar//nr/438>).

raccolta avrebbe dovuto contenere, potenzialmente, i dati sanitari – compresi quelli genetici e genealogici – di tutta la popolazione³⁹³. Con riferimento ai campioni biologici, invece, la legge n. 110 del 2000³⁹⁴ prevedeva che il consenso informato venisse richiesto solo per tessuti direttamente donati alla biobanca. Dunque per tutti i dati e per i campioni raccolti per altre finalità e in tempi precedenti vigeva sostanzialmente la regola del consenso presunto, con l'eventuale possibilità di ricorrere a una clausola di *opt-out*³⁹⁵. Campioni e dati avrebbero dovuto essere sottoposti, una volta raccolti, a un sistema di codifica in grado di renderli anonimi, seppure in via non definitiva (il Ministero della Salute sarebbe stato il custode delle “chiavi” utili alla de-codificazione). Il caso islandese – conclusosi, a onor del vero, con un sostanziale fallimento del programma e con la mancata costituzione delle raccolte – ha offerto lo spunto per numerose riflessioni circa l'effettività di studi di popolazione così configurati³⁹⁶, l'opportunità della concessione di una licenza da parte dello Stato ad una società privata – che perseguiva fini commerciali – per lo sfruttamento di dati e campioni dell'intera popolazione³⁹⁷, ma ancor più è qui rilevante – e criticabile – per la peculiare modalità di (non) raccolta del consenso³⁹⁸.

³⁹³ In realtà si tratta di circa 110.000 campioni su 270.000 abitanti.

³⁹⁴ *Act on Biobanks* n. 110/2000 (in <http://eng.heilbrigdisraduneyti.is/laws-and-regulations/laws//nr/3093>)

³⁹⁵ A. SANTOSUOSSO, *Il diritto alla disobbedienza genetica: il caso dell'Islanda*, in C.M. MAZZONI (a cura di), *Etica della ricerca biologica*, Firenze, 2000.

³⁹⁶ Con riferimento alla presunta omogeneità della popolazione islandese, che ne farebbe oggetto privilegiato di analisi, si consideri il dibattito pubblicato su *Nature Genetics* fra gli Autori che contrastano tale conclusione (E. ÁRNASON, H. SIGURGÍSLASON, E. BENEDIKZ, *Genetic homogeneity of Icelanders: fact or fiction?*, in *Nature Genetics*, 25, 2000, p. 373-374) e coloro che invece ne sostengono la fondatezza (J. GULCHER, A. HELGASON, K. STEFÁNSSON, *Genetic homogeneity of Icelanders*, in *Nature Genetics*, 26, 2000, p. 395).

³⁹⁷ Si veda, fra gli altri, R. TUTTON, *Promising genomics, Iceland and deCODE genetics in a world of speculation*, in *New Genetics and Society*, Vol. 28, Iss. 3, 2009, p. 297-300.

³⁹⁸ Si noti che la possibilità di far valere la clausola di *opting-out* – esercitabile peraltro entro sei mesi dalla costituzione della biobanca – era stata inserita nell'*Health Sector Database Act* dopo che la prima versione del documento era stata fortemente criticata per la totale assenza di qualsiasi previsione relativa alla prestazione del consenso. Nonostante il fallimento del progetto, numerosi islandesi (circa il 7% della popolazione) avevano manifestato la propria intenzione di vedere i propri dati e campioni esclusi dalla raccolta, sulla base dell'assunto che questa «infringes on human rights,

A favore del modello del *presumed consent* si era espressa anche la *Human Genome Organisation* affermando che «[r]esearch samples obtained with consent and stored may be used for other research if: there is a general notification of such a policy, the participant has not objected and the sample to be used by the researcher has been coded or anonymized»³⁹⁹: in questi casi la teorica possibilità di rifiuto deve essere concretizzata quantomeno mediante adeguate procedure di notifica e di formalizzazione del procedimento per esercitare tale diritto. Una simile formulazione mette in luce il completo e definitivo allontanamento dalla dimensione morale del consenso che richiederebbe – intuitivamente – di sapere almeno a quale impiego dei propri dati o campioni si stia acconsentendo.

Più diffusa e – almeno in piccola misura – più sostenibile è l'opzione di un *blanket consent*, proposto nel 1998 dalla OMS: essa afferma che «[a] blanket informed consent that would allow use of sample for genetic research in general, including future as yet unspecified projects appears to be the most efficient and economical approach⁴⁰⁰, avoiding costly re-contact before each new research project». Si tratta quindi di un consenso alla ricerca, intesa in senso omnicomprensivo, esclusivo della possibilità di esercitare un futuro controllo sulle proprie informazioni⁴⁰¹.

Analoga soluzione era stata proposta in seno all'UNESCO nel *Report on Collection, Treatment, Storage and Use of Genetic Data* del 2001, all'interno del quale si ipotizzava che «blanket consent covering all forms of research» potesse essere «preferable»⁴⁰². Questa opzione è stata poi peraltro abbandonata nella

personal privacy, and on accepted medical, scientific and commercial standards». Su tutti questi aspetti cfr. D.E. WINICKOFF, *Genome and Nation. Iceland's Health Sector Database and its Legacy*, in *Innovations: Technology, Governance, Globalization*, 2006, Vol. 1, Iss. 2, p. 80-105.

³⁹⁹ HUGO ETHICS COMMITTEE, *Statement on Dna Sampling: Control and Access*, febbraio 1998, accessibile sul sito http://www.hugo-international.org/img/dna_1998.pdf (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

⁴⁰⁰ Considerazione di carattere pratico ed economico erano state richiamate anche nella legislazione islandese: si vedano le note allegate allo *Health Sector Database Act*, sez. III, 3, § 3.

⁴⁰¹ OMS, *Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services*, cit., p. 13.

⁴⁰² S. RUMBALL, A. MCCALL SMITH, *Report Human Genetic Data: Preliminary Study by the IBC on its Collection, Processing, Storage and Use*, UNESCO, Parigi 15 maggio 2002.

International Declaration on Human Genetic Data del 2003 nella quale si opta per un consenso specifico ed informato⁴⁰³.

L'impostazione in questione è stata portata alle estreme conseguenze nel contesto del *Personal Genome Project* che si propone lo scopo di rendere più accessibili le tecniche di sequenziamento genetico, puntando su una aperta collaborazione fra volontari e ricercatori. Mentre l'Organizzazione Mondiale della Sanità, dopo aver proposto un modello di consenso aperto ha comunque sottolineato la necessità di fornire idonee garanzie per il rispetto della privacy⁴⁰⁴, in questo progetto il volontario acconsente ad un utilizzo illimitato di dati provenienti da una relazione confidenziale, con la precipua finalità di raccogliere le informazioni in maniera pubblica, rendendole accessibili via internet⁴⁰⁵. La differenza fra questo modello e quello proposto in prima battuta dalla OMS sta principalmente nel fatto che il *blanket consent* pretendeva di essere in qualche modo "informed". L'elaborazione, invece, di questo *open consent*, parte proprio dalla ammissione e dal riconoscimento della inadattabilità del tradizionale formato del consenso alla realtà di ricerca all'interno delle biobanche. Alla base di questo approccio sta, quindi, un ideale di «informational altruism», realizzabile mediante il ricorso ad un consenso autonomo e fondato su una idea di *veracity*, piuttosto che informato, considerato che sarà impossibile qualificare quanto a contenuto l'informazione fornita⁴⁰⁶.

I sostenitori di tale tesi, secondo i quali «the volunteers consent to unrestricted re-disclosure of data originating from a confidential relationship, namely their health records, and to unrestricted disclosure of information that emerges from any future research on their genotype-phenotype data set, the information content of which cannot be predicted»⁴⁰⁷, caldeggiavano una presa di coscienza da parte dei partecipanti circa il fatto che i dati personali, all'interno di *genotype-phenotype data collections*, possano – e anzi debbano – essere noti, condivisi e collegati ad altri dati,

⁴⁰³ In base all'art. 8 a) della Dichiarazione: «[p]rior, free, informed and express consent [...] should be required for the collection of human genetic data [...]».

⁴⁰⁴ OMS, *Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services*, cit., p. 13.

⁴⁰⁵ Il sito del progetto è <http://www.personalgenomes.org/>.

⁴⁰⁶ J.E. LUNSHOF, R. CHADWICK, D.B. VORHAUS, G.M. CHURCH, *op. cit.*, p. 409.

⁴⁰⁷ *Ibidem*.

oltre che destinati anche a utilizzi futuri, non noti al momento del rilascio del consenso.

Il consenso, dunque, corrisponderebbe ad un abbandono della finzione della garanzia di riservatezza e dell'anonimato, e risulterebbe in qualche modo integrato dall'esistenza di un dovere di solidarietà della persona di partecipare alla ricerca biomedica.

La natura di tale dovere è peraltro di dubbio inquadramento: da un lato infatti, la configurazione di un vero e proprio dovere giuridico di partecipazione alla ricerca appare difficilmente conciliabile con i principi, costituzionali e non, che informano gran parte delle democrazie contemporanee⁴⁰⁸; dall'altro, tuttavia, anche la configurazione di un dovere morale è stata criticata, nel senso che si eserciterebbe una indebita pressione psicologica inducendo alla solidarietà⁴⁰⁹, che perderebbe, in definitiva, la propria natura volontaristica.

3.2.1. (segue) *il broad consent*

In una posizione intermedia fra completa apertura alla realtà della ricerca, realizzabile mediante la configurazione di un vero e proprio dovere, e assolutizzazione dell'impermeabilità della sfera individuale ad esigenze esterne, si colloca la figura del “broad consent”, recentemente presentatosi come una possibile soluzione in grado di realizzare un buon livello di bilanciamento.

Il consenso è ampio sia per quanto riguarda la descrizione degli scopi di ricerca, sia per quanto concerne la durata del progetto. Il contenuto informativo, quindi, che come si è visto costituisce uno degli elementi fondanti il consenso in tutto l'ambito medico, perde di concretezza, avvicinando fortemente questo modello a

⁴⁰⁸ Tale opinione è sostenuta da A. SANTOSUOSSO, *Should privacy be abolished in biobanking?*, in Atti del Convegno *Comparative Issues in the Governance of Research Biobanks*, Trento, 7-8 maggio 2010 (in preparazione).

⁴⁰⁹ Opinione del NATIONALER ETHIKRAT tedesco, *Biobanks for research*, Berlin, 2004, p. 48 ss., disponibile online sul sito http://www.ethikrat.org/english/press/2004_03.html (ultimo accesso 28 gennaio 2012). Nella versione inglese si afferma che «[a] high degree of willingness to donate to biobanks is observed both in the population at large and among the patient groups particularly relevant to research. There is therefore to pun anyone under moral pressure in the name of solidarity» (p.48).

quello del *blanket consent*, generalmente considerato inaccettabile per la maggior parte dei comitati etici⁴¹⁰. Questo profilo dovrebbe però essere compensato proprio dall'intervento preventivo di tali organismi e/o dalla predisposizione di idonee garanzie di anonimizzazione di dati e campioni⁴¹¹.

In ambito internazionale, per esempio, alcune linee-guida hanno abbracciato tale impostazione: così, il *Council for International Organizations of Medical Sciences* fra il 2002 e il 2006 ha cambiato orientamento ed è passato dal sostenere un modello di consenso piuttosto rigoroso, all'adozione di un *broad consent* che risulta essere «necessary and appropriate»⁴¹² nel caso in cui esso sia assistito dall'approvazione del progetto da parte di un comitato etico e della anonimizzazione di dati e campioni.

Meritevole di attenzione è anche l'approccio delineato di recente dall'Organizzazione per la cooperazione e lo sviluppo economico (OCSE), che nel 2009 ha adottato delle *Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Databases*. In questo documento si richiama l'importanza di un consenso che si estenda ai materiali biologici e ai dati genetici, ai loro utilizzi e alla durata della conservazione (4.4); è inoltre necessaria una riconferma dell'accettazione in caso di utilizzi successivi (4.5). Nel paragrafo immediatamente successivo, tuttavia, le linee guida prevedono che, nel caso in cui ciò sia previsto dalla legge o autorizzato dalle apposite autorità, gli operatori delle biobanche possono cercare di ottenere un consenso che permetta l'utilizzazione di materiali e profili informativi per imprevedibili obiettivi di ricerca, pur richiedendo idonee garanzie, non meglio

⁴¹⁰ D. MASCALZONI, A. HICKS, P.P. PRAMSTALLER, *op. cit.*, p. 5.

⁴¹¹ In questo senso, per esempio, M.G. HANSSON, J. DILLNER, C. R. BARTRAM, J. A. CARLSON, G. HELGESON, *Should donors be allowed to give broad consent to future biobank research?*, in *Lancet Oncology*, 7,2, 2006, p. 266–269.

⁴¹² CIOMS, *Guidelines "Special ethical considerations for epidemiological research"*, *Response from the Medical Research Council and the Wellcome Trust*, 15 dicembre 2006, *General comments*, punto 2.4.

specificate. Numerosi altri organismi internazionali e comitati etici nazionali sembrano appoggiare questa impostazione⁴¹³.

Fra le esperienze nazionali possiamo individuare alcuni esempi paradigmatici di adozione di un modello ampio di consenso: il c.d. *Ethics and Governance Framework*, che stabilisce alcuni standard etici che devono essere rispettati nell'ambito della *Uk Biobank*⁴¹⁴, prevede esplicitamente che «[b]ecause it will be impossible to anticipate all future research uses, consent will be sought for research in general that is consistent with UK Biobank's stated purpose (rather than for specific research)». Il perseguimento di scopi ulteriori rispetto a quelli originariamente previsti dovrà essere specificamente confermato: «[f]urther consent will be sought for any proposed activities that do not fall within the existing consent».

Anche la legge sulla ricerca biomedica in Spagna⁴¹⁵ può essere letta in questo senso: essa prevede, infatti, la possibilità di prestare il proprio consenso per uno specifico progetto di ricerca e per linee di ricerca ad esso correlate, se pure condotte da terzi⁴¹⁶. Il modello si propone, quindi, come una «flexible middle way» fra *open* e *specific consent*⁴¹⁷. Un primo elemento problematico, che evidenzia la difficoltà di tracciare con sufficiente precisione i confini dell'ampiezza di questo modello di

⁴¹³ C. PETRINI, “Broad” consent, exceptions to consent and the question of using biological samples for research purposes different from the initial collection purpose, in *Social Science & Medicine*, Vol. 70, Iss. 2, 2010, p. 217-220.

⁴¹⁴ Iniziativa di ricerca medica, inaugurata nel 2007, con lo scopo di migliorare la prevenzione, la diagnosi e il trattamento di un ampio spettro di gravi malattie.

⁴¹⁵ Ley 14/2007, de Investigación biomédica, 3 luglio 2007.

⁴¹⁶ Art. 60: «1. El consentimiento sobre la utilización de la muestra biológica se otorgará, bien en el acto de obtención de la muestra, bien con posterioridad, de forma específica para una investigación concreta.

2. El consentimiento específico podrá prever el empleo de la muestra para otras líneas de investigación relacionadas con la inicialmente propuesta, incluidas las realizadas por terceros. Si no fuera este el caso, se solicitará al sujeto fuente que otorgue, si lo estima procedente, un nuevo consentimiento».

⁴¹⁷ A. CASADO DA ROCHA, I. ETXEBERRIA AGIRIANO, *Consent by Research Ethics Committees: The New Law on Biomedical Research in Spain*, in M. STEINMANN, P. SYKORA, U. WIESING (eds.), *Altruism Reconsidered. Exploring New Approaches to Property in Human Tissue*, Farnham, 2009.

consenso, è relativo alla definizione di linee di ricerca «relacionadas» con quella originaria. La valutazione spetterà, caso per caso, ad un comitato etico, dando così luogo ad una sorta di processo decisionale eteronomo, che andrà a “completare” il consenso dato dal soggetto fonte.

Anche in questo caso, quindi, è evidente che il c.d. *broad consent* non è di per sé sufficiente a garantire una idonea protezione degli interessi individuali⁴¹⁸ e necessita pertanto di strumenti che ne integrino l'efficacia.

Oltre all'intervento dei comitati etici, ulteriori meccanismi che solitamente accompagnano il *broad consent* – e che permettono di distinguere l'ampiezza da uno svuotamento di significati – sono la possibilità di ritirare in qualsiasi momento il consenso prestato e la garanzia di anonimizzazione.

Il primo strumento è stato suggerito, per esempio, a livello europeo, con la Raccomandazione R(2006)4: «[t]he person concerned may freely [...] withdraw consent, at any time». E' tuttavia fondamentale porre l'accento sul fatto che le ampie dimensioni che le biobanche stanno raggiungendo ed i continui scambi di materiali e dati fra ricercatori rendono questa garanzia piuttosto debole e di difficile concretizzazione, soprattutto per quanto concerne la dimensione informazionale. Tali difficoltà sono rese esplicite da alcuni dei documenti che sono stati sin qui considerati. In particolare, la legge spagnola 14/2007 precisa che nel caso in cui il consenso venga ritirato i campioni biologici verranno distrutti, senza che ciò vada a pregiudicare i dati ottenuti nelle fasi precedenti⁴¹⁹. Anche le regole della *UK Biobank* chiariscono che, anche nel caso in cui il soggetto che intenda ritirare il consenso scelga la soluzione più rigorosa, escludendo la possibilità di qualsiasi futuro utilizzo di dati e campioni, «it may not be possible to trace and destroy all distributed anonymised sample remnants». Risulta quindi abbastanza evidente la fragilità di una tutela così configurata.

⁴¹⁸ M. OTLOWSKI, *Developing an appropriate Consent Model for Biobanks: In Defence of 'Broad' Consent*, in M. STRANGER, J. KAYE, *Principles and practice in Biobank governance*, Farnham, 2009, p 79-92.

⁴¹⁹ Art. 60.3: «El consentimiento podrá ser revocado [...] en cualquier momento. Cuando la revocación se refiera a cualquier uso de la muestra, se procederá a su inmediata destrucción, sin perjuicio de la conservación de los datos resultantes de las investigaciones que se hubiesen realizado con carácter previo».

A favore della seconda garanzia addizionale si sono espressi, fra gli altri, l'UNESCO nel 2003⁴²⁰ e l'OMS nel 2004⁴²¹. Il procedimento di anonimizzazione, tuttavia, comporta alcune gravi conseguenze che mal si attagliano agli scopi di protezione individuale che si cercano di perseguire: innanzitutto sarà impossibile per il soggetto ottenere eventuali informazioni che possano rivelarsi particolarmente utili e – profilo strettamente legato al primo – il ricercatore non avrà la possibilità di ottenere i cc.dd. *follow-up results*⁴²², spesso fondamentali per il buon andamento di un progetto di ricerca⁴²³.

In via più generale, è bene intendersi circa gli interessi da proteggersi e gli obiettivi da perseguirsi mediante l'imposizione di determinate regole: anche ammesso che il raggiungimento di una completa anonimizzazione sia tecnicamente possibile, essa certamente permette la realizzazione di un concetto di privacy che si configura come *right to be let alone* ed esclude rischi di discriminazione e di stigmatizzazione. Ben maggiori saranno tuttavia le difficoltà se si volesse sostenere il perseguimento di una privacy che si traduca in un controllo sul flusso delle proprie informazioni o di un principio di autonomia che realizzi una forma reale di autodeterminazione individuale. Considerazioni ancora più stringenti nel caso in cui non sia stata richiesta preventiva autorizzazione all'anonimizzazione.

3.2.2. (segue) il multilayered (o tiered) consent

Altro modello intermedio che pare avere acquisito larga approvazione è quello graduato del *multilayered consent*, in base al quale il partecipante ha la possibilità di prestare il proprio consenso ad una variegata gamma di opzioni, che permettono spesso di poter scegliere fra le tipologie elencate in precedenza, che assumono quindi il ruolo di possibili alternative. L'introduzione di tale modello può

⁴²⁰ *International Declaration on Human Genetic Data*, adottata il 16 ottobre 2003.

⁴²¹ *Guidance for the Operation of Biological Research Centres (BRCs)*, 2004.

⁴²² M. MACIOTTI, U. IZZO, G. PASCUZZI, M. BARBARESCHI, *op. cit.*, p. 87.

⁴²³ Alcune notazioni critiche nei confronti di tale procedimento in S. ERIKSSON, G. HELGESSON, *Potential harms, anonymization, and the right to withdraw consent to biobank research*, in *European Journal of Human Genetics*, 2005, 13, p. 1071–1076.

essere fatta risalire alle linee-guida *Research Involving Human Biological Materials: Ethical Issues and Policy Guidance* della *National Bioethics Advisory Commission*⁴²⁴ che permettono di acconsentire all'utilizzo di campioni e dati solo se codificati e resi non identificabili; di impiegarli senza anonimizzazione ma per uno scopo specifico o per studi futuri che riguardino la stessa patologia; di essere o non essere ricontattati e di autorizzare anche ricerche che non abbiano un collegamento con quella "originaria", eventualmente scegliendo all'interno di quale contesto. Fra le opzioni compare anche, in alcuni casi, il "blanket consent", che guadagnerebbe legittimazione dal fatto di non essere l'unica strada percorribile e di essere dunque ricondotta ad una logica volontaristica.

Un modello particolarmente complesso è stato elaborato dal *Medical Research Council* britannico nel 2001⁴²⁵: secondo questo modello un nuovo atto di prestazione del consenso sarà richiesto per lo svolgimento di protocolli di ricerca diversi da quello originario solo nel caso in cui la ricerca risulti particolarmente delicata (così, per esempio, nell'ambito della genetica comportamentale, in discutibili studi relativi all'orientamento sessuale o all'intelligenza). In caso contrario sarà sufficiente avere acconsentito in forma più o meno ampia alla partecipazione a progetti futuri, con la garanzia di un controllo volto all'approvazione da parte di un comitato etico. In questo caso l'assenza del criterio statunitense del "minimal risk"⁴²⁶

⁴²⁴ La *National Bioethics Advisory Commission* è un organo governativo che ha operato negli Stati Uniti fra il 1996 e 2001. Cfr. *Research Involving Human Biological Materials: Ethical Issues and Policy Guidance*, p. 63-65. Così si sono espressi anche il *Canadian Tri-Council* (1998), il *Network of Applied Genetic Medicine* (2000) e il *National Action Plan for Breast Cancer*, tutti citati a pag. 66 delle *National Bioethics Advisory Commission guidelines*.

⁴²⁵ MEDICAL RESEARCH COUNCIL, *Human Tissue and Biological Samples for use in Research. Operational and Ethical Guidelines*, aprile 2001, reperibile in <http://www.mrc.ac.uk/Utilities/Documentrecord/index.htm?d=MRC002420> (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

⁴²⁶ Il *Title 45, Part 46*, del *Code of Federal Regulations*, indica alla *Section §46.116 – General requirements for informed consent* – fra le caratteristiche che la ricerca deve avere per superare il requisito del consenso, la possibilità che essa «involves no more than minimal risk to the subjects».

è in qualche modo sostituito da un concetto di «absence of an impact on the donors' interests»⁴²⁷.

Fra i vantaggi di tale tipo di modello si può certamente annoverare un ampio rispetto delle preferenze del singolo partecipante, che permette di raggiungere dei compromessi evitando un approccio “all or nothing”, spesso incompatibile con la complessità della struttura morale dell'individuo.

Il modello è stato, al contempo, ampiamente criticato perché il processo di *decision-making* diverrebbe piuttosto gravoso, tanto da un punto di vista psicologico, quanto da un punto di vista organizzativo-amministrativo. Nelle parole del *National Cancer Institute* statunitense: «[w]hile a tiered consent will provide the human subject with greater specificity about future research, it also can lead to ambiguities in terms of how to classify certain types of inter- or multidisciplinary research. Tiered consent also may be inappropriate if the purpose of the biospecimen resource is to provide biospecimens to a very broad range of research, in which case providing human subjects with a list of potential types would be burdensome and uninformative. Tiered consent only should be used if a sophisticated system capable of tracking the levels of consent for each human subject is in place»⁴²⁸.

L'aspetto forse più convincente di questo modello intermedio è quello di configurarsi non tanto come atto istantaneo, quanto piuttosto come processo continuativo, utile a stabilire un legame di fiducia fra il partecipante alla ricerca e l'istituzione. Anche in questo caso, però, gli eccessi si tradurrebbero in un indebito appesantimento delle attività di ricerca.

3.2.3. (segue) forme di communitarian, familial e group involvement

Di particolare rilievo nell'ambito di questo lavoro è il tentativo relativo alla possibilità di colmare alcune delle lacune che insediano la moderna configurazione del principio del consenso informato con il richiamo ad una dimensione “collettiva” che proprio nell'ambito della genetica umana si presta come possibile “elemento

⁴²⁷ Sulla possibilità di distinguere effettivamente questi due criteri, sulla complessità del modello proposto e su alcune sue incongruenze si veda B. ELGER, *Ethical Issues of Human Genetic Databases: A Challenge to Classical Health Research Ethics?*, Farnham, 2010, p. 152.

⁴²⁸ B. ELGER, *op. cit.*, p. 147.

riempitivo”. Alcune correnti di pensiero, in particolare, hanno ritenuto inadatta la struttura tradizionale dello strumento del consenso, che finirebbe per trascurare la dimensione sociale delle ricadute della ricerca scientifica. E’ stato sostenuto, infatti, che «[b]oth feminist and communitarian scholars have recognized that the standard model of consent is highly individualistic, reflecting western liberal value systems. Communitarian scholars have argued that such models of consent may lead to a lack of social cohesion, inappropriate de-emphasis of the ‘common good’, threats to identity and social roles and moral relativism. Feminist scholars have challenged the notion that maximizing ‘rationalistic, atomistic and individualistic’ autonomy should be the primary goal of human interaction»⁴²⁹.

Questo ragionamento si adatta con particolare puntualità al contesto della ricerca genetica, ove, anche se si potesse e si volesse realizzare una completa garanzia di anonimizzazione, i risultati di una ricerca condotta su una determinata categoria di soggetti, proprio in ragione della pluricitata natura “condivisa” delle informazioni genetiche, produrranno informazioni circa il “make-up” genetico di tutti i membri di quel gruppo – comunque esso sia configurato⁴³⁰.

Numerose sono le linee guida che sostengono l’opportunità di coinvolgere nel processo del consenso anche gli altri possibili “stakeholders”⁴³¹: tale coinvolgimento potrebbe passare alternativamente attraverso la possibilità di individuare le priorità quanto ad ambiti di ricerca, di contribuire alla costruzione delle procedure per ottenere il consenso dei partecipanti o andando ad individuare le modalità per la diffusione dei risultati ottenuti. Questo approccio «would entail ongoing contact

⁴²⁹ W. LIPWORTH, R. ANKENY, I. KERRIDGE, *Consent in crisis: the need to reconceptualize consent to tissue banking research*, in *Internal Medicine Journal* 36, 2006, p. 126.

⁴³⁰ Si coglie qui l’occasione per sottolineare il fatto che lo stesso gruppo familiare, cui è stato dedicato il capitolo precedente, può venire in rilievo in almeno due sensi: da un lato è possibile che dalla scelta di un membro del gruppo biologico di partecipare a una determinata ricerca emergano informazioni rilevanti circa lo stato di salute di un suo familiare – e in questo caso si applicano per analogia le considerazioni in precedenza svolte –, dall’altro non è escluso che esso subisca le conseguenze della decisione individuale di rivelare informazioni personali, ma condivise.

⁴³¹ Così, per esempio, le *guidelines* HUGO fanno riferimento al ruolo della comunità affermando che «the choice and privacy of individuals, famiglie and communities should be respected» e quelle WHO, nel contesto degli studi di popolazione, sollevano la questione del consenso “di gruppo”. Per ulteriori esempi, cfr. B. ELGER, *op. cit.*, p. 154.

between researchers and communities in a relationship that encourages trust and aims for mutual benefit»⁴³².

Si tratta sempre di previsioni piuttosto generiche e non vincolanti che nondimeno rivelano la necessità di tenere in considerazione una dimensione più ampia che potrebbe subire – o beneficiare delle – conseguenze derivanti dai risultati di determinate ricerche e i cui interessi non risultino in alcun modo tenuti in considerazione nel caso in cui si faccia della dimensione dell'individualità del singolo e dello strumento del consenso, come oggi concepito, l'unico focus di analisi. La natura addizionale del consenso della collettività è sostenuta dalle linee guida del CIOMS, in alcuni *reports* del *Nuffield Council on Bioethics* e dalla *European Society of Human Genetics*⁴³³, secondo i quali è possibile che una determinata comunità autorizzi un certo protocollo, ma questo elemento potrà svolgere un ruolo eventualmente integrativo ed ausiliario rispetto al consenso individuale, non certo sostitutivo⁴³⁴.

⁴³² *Ibidem*.

⁴³³ COUNCIL FOR INTERNATIONAL ORGANIZATIONS OF MEDICAL SCIENCES, *International Ethical Guidelines for Biomedical Research Involving Human Subjects*, Ginevra, 2002; NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS, *Human Tissue: ethical and legal issues*, London, 1995 e *Idem*, *The ethics of research related to healthcare in developing countries*, London, 2002.

⁴³⁴ La crisi del consenso e la crescente rilevanza della dimensione collettiva sono testimoniate anche da alcuni tentativi volti a spostare il focus dell'attenzione dal primo principio alla configurazione di una *governance* delle strutture che conducono ricerca genetica, che sia effettivamente in grado di realizzare un coinvolgimento dei partecipanti. In questo senso Winickoff propone quattro principi generali che dovrebbero informare la gestione di una biobanca: 1. *recognition of research participants and publics as a collective body*, 2. *trustworthiness*, 3. *adaptive management*, e 4. *fit between the nature of a particular biobank and the specific structural elements of governance adopted*. Nel modello proposto, considerato che «[t]he unspecified nature of research that could be based on the biobank means that the risk-benefit assessment is open-ended and participants cannot therefore provide informed consent», «biobank participants agree to donate based on a proposed means of making decisions about when the biobank can be used for research, and a process for identifying when it is important to provide the donors with an opportunity to re-assess» (K.C. O'DOHERTY, M.M. BURGESS, D. WINICKOFF ET AL., *From consent to institutions: Designing adaptive governance for genomic biobanks*, in *Social Science & Medicine*, 2011, 73(3)).

3.3. *Ragioni di un ripensamento*

Tutti i modelli alternativi analizzati, pur divergendo nei loro tratti fondamentali, sono accomunati da un allontanamento della logica predominante del principio del consenso e, in particolare, sembrano promuovere una visione procedurale che risulta, in ultima analisi, garanzia di carattere sostanziale.

Sarà ora necessario chiedersi se l'adozione di uno di questi modelli, che pretendono di realizzare un appianamento dei possibili contrasti insorgenti fra esigenze di tutela individuale e vocazione al progresso dell'intera collettività, comporti un abbandono del principio dell'autonomia che, da sempre, è considerato la base su cui il principio del consenso è stato costruito.

Si cercherà di dimostrare che la soluzione alla questione non risiede in uno svilimento della rilevanza del principio di autonomia, quanto piuttosto in una rivalutazione del suo fondamento relazionale. Questa lettura permette al contempo di restituire legittimazione al consenso che, così come attualmente strutturato, finisce per tradire le proprie premesse, trasformandosi in strumento difensivo, percepito alternativamente come formale garanzia che presidia l'operato di medici e ricercatori o come indebita limitazione alle attività di ricerca. Una lettura in chiave relazionale del principio di autonomia permetterebbe in ultima analisi di riconciliarlo con gli altri principi della bioetica e, in particolare, con quello di giustizia.

Il consenso, concepito come processo, dovrebbe potersi poggiare su di una solida componente informativa che sia in grado, in un'ottica di trasparenza e onestà, di evidenziare quali siano i tratti salienti della realtà della ricerca genetica e quali siano gli aspetti cui, causa il consistente grado di incertezza che ancora in tale realtà domina, la dimensione dell'informazione debba inevitabilmente rinunciare. Questo ultimo aspetto giustificherebbe una modulazione del consenso, che sarebbe così in grado di aderire ad una realtà formulata ancora in termini di incertezza, probabilità e predisposizione al futuro. In particolare per quelle tipologie di ricerca che potrebbero produrre conseguenze per un intero gruppo, inoltre, l'apertura alla dimensione collettiva, che potrebbe concretizzarsi in un coinvolgimento della stessa nella fase preparatoria della ricerca, potrebbe affiancare l'operato di comitati etici nell'integrazione delle garanzie approntate dal meccanismo del consenso.

L'aspetto procedurale si dimostra, in conclusione, determinante: la necessità di allentamento delle pretese meramente individuali deve passare attraverso un abbandono di regole strettamente proibitive e restrittive, nell'ottica di una valorizzazione di processi dinamici che realizzino, se nell'interesse del singolo, effettive possibilità di controllo sulle proprie informazioni e di autodeterminazione e, al tempo stesso, un rapporto di fiducia e collaborazione con i professionisti. Come afferma l'OMS, «[n]o individual rights are absolute. Inevitably, therefore, a balance of legitimate interests is required»⁴³⁵.

4. Le “scelte” dell'ordinamento italiano

In questo complesso panorama la scelta dell'ordinamento italiano è stata delegata, per volontà del legislatore, anche con riferimento a questo aspetto, all'organo di natura tecnico-amministrativa. La regola generale cui fare riferimento è infatti rinvenibile nell'Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici, rilasciata dall'Autorità Garante per la protezione dei dati personali, all'interno della quale la «ricerca scientifica e statistica, finalizzata alla tutela della salute dell'interessato, di terzi o della collettività in campo medico, biomedico ed epidemiologico, anche nell'ambito della sperimentazione clinica di farmaci, o ricerca scientifica volta a sviluppare le tecniche di analisi genetica»⁴³⁶ rientra fra quelle che sono le finalità per il perseguimento delle quali è ammesso il trattamento dei dati genetici⁴³⁷.

⁴³⁵ OMS, *Genetic Databases*, cit.

⁴³⁶ Punto 3c) dell'Autorizzazione. Si noti che le modifiche introdotte nel 2011 hanno specificato che la ricerca possa essere finalizzata alla tutela della salute dell'interessato, di terzi o della collettività, andando ad evidenziare le diverse dimensioni rilevanti, e aggiunto il riferimento alla sperimentazione di farmaci e allo sviluppo delle tecniche di analisi genetica, non previsti nella versione originale.

⁴³⁷ Per il trattamento di dati idonei a rivelare lo stato di salute la norma di riferimento è inserita nell'art. 110 del Codice per la protezione dei dati personali (d. lgs. 196/2003) il quale prevede in quali casi sia possibile superare il principio del consenso informato («Il consenso dell'interessato per il trattamento dei dati idonei a rivelare lo stato di salute, finalizzato a scopi di ricerca scientifica in campo medico, biomedico o epidemiologico, non è necessario quando la ricerca è prevista da un'espressa disposizione di legge che prevede specificamente il trattamento, ovvero rientra in un

In questo specifico ambito, particolare rilevanza assume la considerazione circa l'accomunamento, effettuato dall'autorità Garante, fra disciplina del trattamento dei dati genetici, per la quale la delega legislativa contenuta nell'art 90 del d.lgs. 196/2003 è evidente (seppure non specifica), e il trattamento dei campioni biologici, ontologicamente differenti dai primi, ma ad essi inevitabilmente connessi. Ancor più, i cenni alla disciplina delle biobanche, che necessariamente sono stati inseriti nell'autorizzazione quali pendant delle regole relative ai dati, fatalmente finiscono per mancare di organicità.

Sin dall'inserimento della finalità di ricerca fra quelle ammesse, il Garante prevede che essa sia svolta «con il consenso dell'interessato salvo che nei casi di indagini statistiche o di ricerca scientifica previste dalla legge»⁴³⁸. Il punto 6 prevede inoltre che i dati genetici possono essere trattati – e i campioni biologici utilizzati – soltanto per gli scopi «rispetto ai quali la persona abbia manifestato previamente e per iscritto il proprio consenso informato. In conformità all'art. 23 del Codice, il consenso resta valido solo se l'interessato è libero da ogni condizionamento o coercizione e resta revocabile liberamente in ogni momento. Nel caso in cui l'interessato revochi il consenso al trattamento dei dati per scopi di ricerca, è distrutto anche il campione biologico sempre che sia stato prelevato per tali scopi, salvo che, in origine o a seguito di trattamento, il campione non possa più essere riferito ad una persona identificata o identificabile». Salvo il discutibile limite dell'anonimizzazione – criticabile, come si è visto, tanto dal punto di vista tecnico, quanto da quello della realizzazione di un ideale di autodeterminazione – queste previsioni sembrano porsi perfettamente in linea con una logica tradizionale di consenso, basato sui canonici presupposti dell'attualità, della specificità e dell'informazione.

programma di ricerca biomedica o sanitaria previsto ai sensi dell'articolo 12-bis del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502, e successive modificazioni, e per il quale sono decorsi quarantacinque giorni dalla comunicazione al Garante ai sensi dell'articolo 39. Il consenso non è inoltre necessario quando a causa di particolari ragioni non è possibile informare gli interessati e il programma di ricerca è oggetto di motivato parere favorevole del competente comitato etico a livello territoriale ed è autorizzato dal Garante anche ai sensi dell'articolo 40»).

⁴³⁸ Punto 3c) dell'Autorizzazione. La nuova versione, approvata nel 2011, esplicita peraltro il richiamo al punto 8.1 dell'Autorizzazione che indica i casi in cui sia possibile superare il requisito del consenso.

Dopo aver indicato le caratteristiche che l'eventuale progetto di ricerca deve possedere al fine di garantire il perseguimento di effettivi scopi scientifici e il rispetto delle norme dell'autorizzazione e del Codice nel trattamento dei dati personali e nell'utilizzo dei campioni biologici (Punto 4.2. specificamente dedicato a “Ricerca scientifica e statistica”), l'Autorizzazione si concentra su alcuni contenuti specifici che l'informativa fornita al partecipante deve contenere: essa infatti deve evidenziare «a) che il consenso è manifestato liberamente ed è revocabile in ogni momento senza che ciò comporti alcuno svantaggio o pregiudizio per l'interessato, salvo che i dati e i campioni biologici, in origine o a seguito di trattamento, non consentano più di identificare il medesimo interessato; b) gli accorgimenti adottati per consentire l'identificabilità degli interessati soltanto per il tempo necessario agli scopi della raccolta o del successivo trattamento (art. 11, comma 1, lett. e), del Codice); c) l'eventualità che i dati e/o i campioni biologici siano conservati e utilizzati per altri scopi di ricerca scientifica e statistica, per quanto noto, adeguatamente specificati anche con riguardo alle categorie di soggetti ai quali possono essere eventualmente comunicati i dati oppure trasferiti i campioni (...)».

Ragioni pratiche sembrano già in questa previsione aprire una breccia nella fortezza di un ideale di consenso specifico e informato. In particolare, per quanto riguarda la lettera a), che richiede la comunicazione del fatto che la possibilità di revocare il consenso cede a fronte di una completa anonimizzazione, sarà necessario chiedersi in che misura sia possibile realizzare una simile risultato⁴³⁹ con riferimento ai dati e, ancor più, ai campioni. Inoltre, il richiamo effettuato dalla lettera b) all'art. 11, co. 1, lett. e) del d.lgs. 196/2003 che prevede che i dati siano «conservati in una forma che consenta l'identificazione dell'interessato per un periodo di tempo non superiore a quello necessario agli scopi per i quali essi sono stati raccolti o successivamente trattati», porta con sé un carattere di temporaneità difficilmente

⁴³⁹ E' desumibile da altri punti dell'Autorizzazione che la regola sia quella di mantenere, se possibile, separati «i dati identificativi dai campioni biologici e dalle informazioni genetiche già al momento della raccolta» (4.2.) e che, nel caso in cui si operi nel contesto di una biobanca, i campioni siano «trattati con tecniche di cifratura o mediante l'utilizzazione di codici identificativi o di altre soluzioni che, considerato il numero dei dati e dei campioni trattati, li rendano temporaneamente inintelligibili anche a chi è autorizzato ad accedervi e permettano di identificare gli interessati solo in caso di necessità» (4.3.).

conciliabile con le potenzialità delle biobanche che fanno della riutilizzazione di campioni e dati uno dei loro punti di forza. Allo stesso modo, l'inciso "per quanto noto", contenuto nella lettera c) del Punto in questione, suona come una sorta di ammissione riferita al carattere *open-ended* della ricerca genetica condotta per mezzo di biobanche e altre raccolte.

A parziale integrazione, poi, del tradizionale modello del consenso, si noti che l'Autorità Garante ha ritenuto opportuno richiedere che l'attuazione di ricerche scientifiche su isolati gruppi di popolazione sia «preceduta da un'attività di informazione presso le comunità interessate, anche mediante mezzi di comunicazione di massa su base locale e presentazioni pubbliche, volta ad illustrare la natura della ricerca, le finalità perseguite, le modalità di attuazione, le fonti di finanziamento e i rischi o benefici attesi per le popolazioni coinvolte. L'attività di informazione evidenzia anche gli eventuali rischi di discriminazione o stigmatizzazione delle comunità interessate, nonché quelli inerenti alla conoscibilità di inattesi rapporti di consanguineità e le azioni intraprese per ridurre al minimo tali rischi» (Punto 5.1) e che vengano resi noti «alle comunità interessate e alle autorità locali gli eventuali risultati della ricerca che rivestono un'importanza terapeutica o preventiva per la tutela della salute delle persone appartenenti a tali comunità» (Punto 9).

Per completare il quadro è necessario, infine, considerare la previsione centrale contenuta nel Punto 8, relativa ad utilizzi successivi di dati e campioni, sui cui è caduto l'intervento riformatore del 2011.

La versione originale era piuttosto chiara nel prevedere la possibilità di conservare ed utilizzare campioni biologici e dati genetici raccolti per la realizzazione di altri progetti, limitatamente al perseguimento di scopi scientifici e statistici «direttamente collegati con quelli originari». Sarebbe stato possibile distaccarsi da questo requisito solo a fronte di una nuova prestazione di consenso o dell'anonimizzazione di dati e campioni. Inoltre, nel caso in cui un progetto fosse stato oggetto di parere favorevole del comitato etico competente per territorio e fosse stato appositamente autorizzato dall'Autorità garante, sarebbe stato possibile utilizzare dati e campioni qualora fosse ragionevolmente impossibile contattare gli interessati.

La nuova versione del 2011 ribadisce la possibilità di scavalcare il requisito del consenso per la realizzazione di progetti direttamente collegati a quelli per i quali era stato originariamente ottenuto il consenso e individua poi un'ulteriore ipotesi, costituita in realtà da due sottopossibilità. Nel caso in cui, infatti, sia impossibile, «a causa di particolari ragioni», informare gli interessati, «malgrado sia stato compiuto ogni ragionevole sforzo per raggiungerli» e nel caso in cui scopi analoghi non possano essere perseguiti «mediante il trattamento di dati riferiti a persone dalle quali può essere o è stato acquisito il consenso informato», l'utilizzo di dati e campioni per progetti diversi da quelli per i quali era stato originariamente ottenuto il consenso, è autorizzato in due distinte ipotesi: la prima impone che vengano utilizzati «campioni biologici e di dati genetici che in origine non consentono di identificare gli interessati, ovvero che, a seguito di trattamento, non consentono di identificare i medesimi» e richiede che manchino indicazioni contrarie da parte dell'interessato. La seconda si fonda, invece, su «motivato parere favorevole del competente comitato etico a livello territoriale» e su una apposita autorizzazione del Garante ai sensi dell'art. 90 del Codice.

L'innovazione introdotta di recente pare porsi in senso restrittivo non ritenendo più l'anonimizzazione elemento sufficiente a superare autonomamente il consenso e integrandola con l'impossibilità di contattare gli interessati, con l'insostituibilità del progetto di ricerca e con la totale assenza di indicazioni contrarie da parte del partecipante alla ricerca.

5. Destinatari “qualificati” degli esiti della ricerca: il potere di categorizzare

Quanto sin qui esposto ha chiarito che una lettura eccessivamente rigorosa del principio del consenso implica uno sbilanciamento in favore di un approccio rigidamente individualista che, come dimostrato dall'elaborazione di diversi modelli alternativi, risulta incompatibile con la realtà della ricerca genetica contemporanea.

Una simile impostazione, inoltre, pare non servire nemmeno gli interessi del partecipante che, a fronte di secche alternative, fatica a trovare gli strumenti per riempire di contenuto un ideale di autodeterminazione.

E' ora necessario considerare un altro aspetto della dimensione di relazione che manifesta la propria rilevanza nel contesto della ricerca genetica e che non può essere risolto facendo appello allo strumento del consenso.

Se è pur vero che degli effetti della ricerca beneficia l'intera collettività, è nondimeno necessario considerare l'eventualità che gruppi di soggetti possano, in questo senso, dirsi portatori di interessi qualificati⁴⁴⁰. Tale profilo è perfettamente evidente se si considera la propensione delle informazioni genetiche alla categorizzazione, la capacità di questa tipologia di ricerca di creare "gruppi" sui quali si riflettono in maniera particolarmente diretta le conseguenze – come si vedrà, non sempre positive – delle indagini svolte, indipendentemente dalle pretese di autodeterminazione dei singoli membri. A fronte di questa ipotesi è possibile intravedere «nell'esaltazione dell'autodeterminazione un esito aporetico: contro le sue stesse aspirazioni, il diritto di autodeterminazione non riesce a porre l'individuo al riparo da qualunque ingerenza esterna, ma, anzi, finisce surrettiziamente col consentire l'innescarsi di dinamiche eterodeterminative»⁴⁴¹.

Come si cercherà di dimostrare diversi orientamenti intrapresi dai ricercatori in ambito genetico hanno sollevato non poca preoccupazione in riferimento alla tutela di uno dei principi fondamentali che informano le nostre democrazie: quello di non-discriminazione. Il fatto che le indagini previste da un determinato protocollo di ricerca si svolgano su un gruppo determinato di persone implica non poche conseguenze per la tutela del gruppo stesso e dei membri al suo interno. In altri casi, la ricerca è volta all'identificazione e dunque alla costruzione inferenziale di un determinato gruppo, caratterizzato da specifici tratti del patrimonio genetico.

5.1. Gli studi di popolazione: l'esistenza di un gruppo

Grande importanza negli ultimi anni hanno assunto gli studi sulla diversità del patrimonio genetico umano e sulle cause genetiche di condizioni che hanno un grado

⁴⁴⁰ Si consideri, per esempio, l'art. 5.2 della Raccomandazione (2006)4 che, in questo senso ricorda che «[p]ossible risks for the individuals in the same group as the person concerned should also be taken into consideration in this context».

⁴⁴¹ L. MINGARDO, *op. cit.*, p.124.

di incidenza particolarmente elevato in determinati gruppi. In generale la necessità di regolamentazione della ricerca biomedica nasce non solo da esigenze di tutela dei singoli partecipanti alla ricerca, ma anche dall'esigenza di controllare che lo svolgimento di attività di ricerca non vada a ledere interessi di soggetti terzi. Questi rischi e possibili danni possono riguardare il processo di svolgimento della ricerca (nei casi di ricerca su persona che possa divenire possibile fonte contagio), così come gli esiti che essa realizza (la ricerca in questo senso può giungere ad obiettivi discutibili e non è escluso che ciò che porta beneficio ad alcuni, possa ledere gli interessi di altri). Il punto centrale, tuttavia, è che la ricerca genetica non compromette, in generale, gli interessi di “soggetti terzi” astrattamente intesi, ma può andare a colpire gli interessi di gruppi specifici ed individuabili.

Il concetto di gruppo, in questo frangente, esclude il raggruppamento arbitrario e si divide in tre sottocategorie, distinguibili in base ad alcune caratteristiche dello stesso. Così i gruppi “strutturati”, caratterizzati da una comunità politica organizzata e da meccanismi di rappresentanza, dovranno essere tenuti distinti da gruppi c.d. di “identificazione”, costituiti da soggetti che si qualificano come appartenenti a quel gruppo, seppure ad esso manchi esistenza giuridica, una struttura e una leadership riconoscibile e riconosciuta e dai cc.dd. gruppi ad identificazione futura. In quest'ultimo caso, una determinata caratteristica, che per il momento non qualifica i suoi possessori come appartenenti ad un gruppo, potrebbe in futuro farlo. Si cercherà ora di evidenziare in che modo la ricerca genetica possa andare ad incidere sulla configurazione di tali gruppi e sulla garanzia degli interessi dei membri ad essi appartenenti.

Si tratta di tracciare le linee direttive di argomenti che, singolarmente considerati, meriterebbero approfondita analisi: ci si limiterà nei prossimi paragrafi ad evidenziare gli aspetti che presentano profili di interesse per il ragionamento articolato in questa sede, rimandando ad ampia letteratura per la trattazione dei singoli aspetti.

La ricerca genetica, in primo luogo, si è spesso concentrata, nella forma delle ricerche di popolazione, sull'indagine di gruppi indigeni vissuti in condizioni di isolamento tali da rendere il loro patrimonio genetico sufficientemente omogeneo per permettere la valutazione della distribuzione di varianti genetiche, della loro

incidenza sullo sviluppo di determinate patologie e le loro interazioni con fattori di rischio variabili⁴⁴². Il pericolo principale, che spesso ha costretto i ricercatori a dover fronteggiare atteggiamenti di sospetto, prevenzione e disistima, è quello di un indebito sfruttamento, specialmente nei casi in cui rilevanti interessi economici siano sottesi allo svolgimento della ricerca. A questo si aggiunge il rischio di fomentare atteggiamenti discriminatori nei confronti del gruppo interessato dal protocollo di ricerca.

Nel 1991, negli Stati Uniti, un gruppo di genetisti di popolazione e di antropologi ha manifestato l'intenzione di intraprendere un programma con lo scopo di raccogliere DNA dalle popolazioni ritenute «world's most ancestrally representative»⁴⁴³ e ha redatto una lista contenente l'indicazione di 400 popolazioni indigene/gruppi etnici che sarebbero state interessate dalla ricerca. Il progetto non è mai stato intrapreso per le pesanti critiche che ad esso sono state rivolte, in ragione della totale mancanza di coinvolgimento delle popolazioni in questione.

Anche a seguito di questo episodio il *North American Committee for the Human Genome Diversity Project* ha redatto un modello base per la raccolta di DNA che impone ai ricercatori che partecipino allo HGDP di dimostrare «that they have obtained the informed consent of the population, through its culturally appropriated authorities where such authorities exist, before they begin sampling»⁴⁴⁴.

Secondo il Comitato, il fatto che questa tipologia di ricerca «inevitably provides information about a group as well as the individuals that constitute it», comporta il fatto che il vero soggetto di ricerca sia il gruppo, considerato che «[i]t is the group's collective autonomy that is challenged if researchers, with the informed consent of only a few individuals in the group, can probe for information about the whole group». Il modello proposto andrebbe a integrare, rivoluzionandolo, l'ideale tradizionalmente individualista del consenso: il consenso, infatti, non solo copre tutti

⁴⁴² M.J. KOHURY, J.S. DORMAN, *The Human Genome Epidemiology Network*, in *American Journal of Epidemiology*, 148, 1998, p. 1-3.

⁴⁴³ L.L. CAVALLI SFORZA ET. AL., *Call for a Worldwide Survey of Human Genetic Diversity: a Vanishing Opportunity for the Human Genetic Project*, in *Genomics*, 1991, 11, p. 490-491.

⁴⁴⁴ NORTH AMERICAN REGIONAL COMMITTEE OF THE HUMAN GENOME DIVERSITY PROJECT, *Proposed medical ethical protocol for collecting DNA samples*, in *Houston Law Review*, 1997, 33, p. 1431-1473.

gli aspetti rilevanti, compresi il contatto con i singoli membri, la possibilità di ritirarsi dalla ricerca, gli aspetti relativi alla riservatezza, i possibili utilizzi dei campioni e dati raccolti, ma un rifiuto espresso a livello del gruppo sarebbe addirittura in grado di superare un eventuale consenso individuale. Il Comitato stesso riconosce che «this may be a controversial position», soprattutto perché sembra essere in aperto contrasto con la volontà di un individuo di prendere parte alla ricerca (nonostante il parere contrario del gruppo), ma conclude ribadendo la ferma convinzione che «the population-based nature of the research requires population consent»⁴⁴⁵.

Questo tipo di approccio, tuttavia, sembra sollevare più problemi di quelli che è in grado di risolvere: dal punto di vista pratico, infatti, la possibilità concreta di ottenere un consenso a livello di gruppo è quantomeno condizionata da variabili estremamente delicate, quali il senso di identità ed appartenenza, l'individuazione di autorità culturalmente appropriate e la questione relativa alla rappresentanza⁴⁴⁶. Il riconoscimento di un potere in capo ai rappresentanti del gruppo di porre un veto a determinati progetti di ricerca è stato definito come "morally hazardous" e "practically useless"⁴⁴⁷, come "paternalistic" e "inherently demeaning"⁴⁴⁸, quando non "too extreme"⁴⁴⁹. Altri autori sostengono, più in generale, che la preoccupazione che lo studio di differenze genetiche fra le popolazioni possa comportare dei rischi per gruppi socialmente identificabili sia sostanzialmente basata su "intangible (and largely undocumented) fears"⁴⁵⁰.

Accantonata dunque l'ipotesi di un consenso di gruppo che sostituisca quello individuale, la maggior parte delle opinioni sembra indirizzarsi verso un rimedio

⁴⁴⁵ NORTH AMERICAN REGIONAL COMMITTEE OF THE HUMAN GENOME DIVERSITY PROJECT, *Proposed medical ethical protocol for collecting DNA samples*, cit., p. 1455.

⁴⁴⁶ Per un'analisi critica del modello di "group consent" si veda E.T. JUENGST, *Groups as Gatekeepers to Genomic Research: Conceptually Confusing, Morally Hazardous, and Practically Useless*, in *Kennedy Institute of Ethics Journal*, 8, 1998, p. 183-200.

⁴⁴⁷ *Ibidem*.

⁴⁴⁸ P.R. REILLY, *Rethinking Risks to Human Subjects in Genetic Research*, in *American Journal of Human Genetics*, 63, 1998, p. 682-685

⁴⁴⁹ NATIONAL RESEARCH COUNCIL, *Evaluating Human Genetic Diversity*, Washington, 1997.

⁴⁵⁰ P.R. REILLY, D.C. PAGE, *We're Off to See the Genome*, in *Nature Genetics*, 20, 1998, p. 15-17.

procedurale, che imponga una qualche forma di coinvolgimento del gruppo: il consenso individuale risulterebbe in definitiva integrato da elementi derivanti da una considerazione della dimensione collettivo-relazionale. L'idea di una *community review* è stata proposta nelle articolazioni più disparate⁴⁵¹, ma tutte le formulazioni mirano in ogni caso ad un bilanciamento che non comporti il prevalere di una dimensione sull'altra.

Un aspetto fondamentale da tenere in considerazione, peraltro, è che il coinvolgimento del gruppo è sostanzialmente possibile laddove il gruppo sia identificabile, o ne siano identificabili le autorità rappresentative.

Il rischio più elevato, in realtà, è quello di andare a sovrapporre due dimensioni "collettive" caratterizzate invece in termini ontologicamente differenti: da un lato, infatti, il gruppo esiste, da un punto vista socio-culturale con riferimento a profili di identificazione, dall'altro, invece, la tendenziale uniformità del patrimonio genetico – determinata da un relativo isolamento – crea legami rilevanti per la ricerca. La necessità di tenere conto della componente relazionale dell'autonomia anche nella costruzione del protocollo di ricerca e degli obblighi gravanti sui ricercatori, integrando la funzionalità del meccanismo del consenso, deriva in molte ipotesi più da una determinata struttura socio-culturale che dalla condivisione del patrimonio genetico. In questi casi il problema centrale non è quello della condivisione genetica, poiché la considerazione della dimensione di relazione è imposta, piuttosto, dal contesto culturale di riferimento.

Così, per esempio, alcuni gruppi di popolazione degli indiani d'America, per esempio i Navajo, controllano tutte le proposte di ricerca biomedica prima di dare ai ricercatori accesso ai membri del gruppo e rivendicano un diritto di controllo su tutte

⁴⁵¹ Per una indicazione delle varie forme che essa può assumere (community consultation, community dialogue, formal community approval (disapproval), community partnership) si veda R.R. SHARP, M.W. FOSTER, *Involving Study Populations in the Review of Genetic Research*, in *Journal of Law Medicine and Ethics*, 28, 1, 2000, p. 41-52. Si veda poi la proposta di C. WEIJER E J. ANDERSON, *A Critical Appraisal of Protections for Aboriginal Communities in Biomedical Research*, in *Jurimetrics*, 42, 2002, p. 187ss., relativa all'introduzione di un quarto principio, di "respect for communities", fra quelli previsti dal Belmont Report.

le pubblicazioni derivanti dalle ricerche che hanno approvato⁴⁵². Questi meccanismi di autotutela, quindi, sono legati a ragioni storico-culturali che prescindono dalla peculiarità della ricerca genetica. Allo stesso modo nelle isole Tonga – che sono state al centro di un acceso dibattito proprio in relazione alla conduzione di un progetto di ricerca sul patrimonio genetico degli abitanti – un modello di consenso connotato in termini fortemente individualisti, che prescinda dalla dimensione collettiva è stato considerato strutturalmente incompatibile con un sostrato sociale radicalmente ancorato ad una visione ampiamente comunitaria della società.

Il conflittuale legame che in questi casi si instaura fra componente scientifica ed elementi culturali – legame che il diritto deve cercare di comporre – sono state portate in luce, per esempio, da una recente vicenda relativa ad una tribù indiana del Grand Canyon.

A partire dal 1990 gli Havasupai avevano concesso alla *Arizona State University* i propri campioni biologici affinché i ricercatori individuassero la causa dell'elevata incidenza di una forma di diabete fra i membri della popolazione⁴⁵³. Qualche anno dopo è emerso che i ricercatori dell'Università avevano, in realtà, condotto ulteriori studi sui materiali raccolti, legati in particolare a forme di schizofrenia, a unioni fra consanguinei e a particolari modelli migratori di popolazione. I membri del gruppo avevano a questo punto richiesto all'Università di ritirarsi dalla ricerca e di ottenere la restituzione dei campioni biologici forniti. A

⁴⁵² B.M. KNOPPERS, *Populations and genetics: legal and socio-ethical perspectives*, Leiden, 2003, p. 185. Pare più compatibile con una idea di autonomia del gruppo che eventuali decisioni collettivamente orientate partano dall'interno del gruppo stesso, piuttosto che essere imposte dall'esterno. Se, dunque, un vero e proprio consenso collettivo normativamente imposto non appare funzionale alla realizzazione di un principio di autonomia, ciò richiede, tuttavia, quantomeno un coinvolgimento del gruppo nelle procedure di ricerca e in quelle di formazione del consenso individuale, così da rendere evidente l'impatto della ricerca sulla dimensione collettiva.

⁴⁵³ In quella popolazione sono colpiti da diabete il 45% degli uomini e il 50% delle donne: S. HART, K.A. SOBRASKE, *Investigative Report Concerning the Medical Genetics Project at Havasupai*, 98, dicembre 2003, citato da K. DRABIAK-SYED, *Lessons from Havasupai Tribe v. Arizona State University Board of Regents: Recognizing Group, Cultural, and Dignitary Harms as Legitimate Risks Warranting Integration into Research Practice*, in *Journal of Health & Biomedical Law*, 6, 2, 2010, p. 175-226. Studi più recenti hanno peraltro dimostrato che l'elevata incidenza di tale patologia sarebbe legata a fattori nutrizionali (*Ibidem*).

fronte del rifiuto dell'Università due azioni legali sono state promosse, lamentando un «cultural, dignitary and group harm to the participants»⁴⁵⁴. In particolare – e a riprova di quanto l'impatto di determinati studi sia in realtà culturalmente condizionato – alcuni esiti della ricerca, seppure in apparenza neutralmente legati ad una provenienza geografica, sarebbero stati incompatibili con il credo religioso-culturale della popolazione che ne avrebbe radicato le origini proprio nei territori del Grand Canyon. La vicenda si è conclusa solo nel 2010 con un accordo fra la tribù e l'Università, che si è impegnata, fra le altre cose, a pagare 700,000 \$, a restituire tutti i campioni e tutti i documenti contenenti informazioni derivate dalla ricerca e ad indicare tutte le istituzioni cui i campioni erano stati trasferiti⁴⁵⁵.

Vicende come questa portano in luce la rilevanza che la dimensione del gruppo dovrebbe poter rivestire nello sviluppo di progetti di ricerca, soprattutto quando essi siano, come nel caso dei nativi americani, nazioni sostanzialmente sovrane, caratterizzate da strutture politiche e da rappresentati legittimati dalla comunità. Il coinvolgimento della dimensione del gruppo può effettivamente fungere da «vehicle for hearing about the community's interests and concerns, addressing ethical issues and communicating information about the research to the community»⁴⁵⁶.

La soluzione cui si giunge, peraltro, non è quella di un vero e proprio consenso della comunità di riferimento, sostituivo rispetto a quello dei singoli individui, ma si prospettano forme di coinvolgimento che potrebbero andare ad integrare il consenso individuale, rendendolo significativamente informato, anche con riferimento a questo profilo di relazione, e permettendo una tutela effettiva della diversità all'interno del gruppo, senza giungere ad identificarlo come *unicum* omogeneo al proprio interno. Un consenso "collettivo" imposto dall'esterno sarebbe, in conclusione, poco compatibile con un'idea di gruppo costituita da singoli individui autonomi, così come, un consenso individuale, che non comprenda in alcuna forma

⁴⁵⁴ K. DRABIAK-SYED, *op. cit.*

⁴⁵⁵ K. DRABIAK-SYED, *op. cit.*, p. 195.

⁴⁵⁶ Così le *Guidelines* "Points to consider when planning a genetic study that involves members of named populations", NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH, online in http://bioethics.od.nih.gov/named_populations.html (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

la dimensione del gruppo, essendo basato su standard di valutazione di rischi e benefici individuali, finirebbe per abnegare elementi – come per esempio quelli culturali – coesenziali al pieno esercizio di un autentico potere di autonomia.

5.2. Farmacogenetica e farmacogenomica: la presunta identificazione di un gruppo e la creazione di gruppi nuovi

Ancor più complesso appare il discorso nel momento in cui si prendano in considerazione quei progetti di ricerca genetica indirizzati ad un “gruppo” non geograficamente collocato, non socialmente strutturato e non caratterizzato dall’“isolamento genetico” che qualificava oggettivamente le collettività fino ad ora prese in considerazione. I gruppi qui rilevanti sono individuabili sostanzialmente per auto-identificazione, fondata generalmente su fattori sociali e culturali.

In queste ipotesi, infatti, si concretizza in termini effettivi un rischio di rafforzamento dell’idea di una differenza fra soggetti fondata su basi biologiche: questa tipologia di ricerca agirebbe infatti consolidando convinzioni relative all’esistenza di gruppi, nella realtà difficilmente identificabili.

Per esempio, apposite ricerche sono state orientate a stabilire eventuali legami fra il gene della anemia falciforme con gli Afro-americani e fra il gene BRCA1 e gli ebrei ashkenazi.

«It is true that the question of the proportion of colored blood necessary to constitute a colored person, as distinguished from a white person, is one upon which there is a difference of opinion in the different states; some holding that any visible admixture of black blood stamps the person as belonging to the colored race [...]; others, that it depends upon the preponderance of blood [...] and still others, that the predominance of white blood must only be in the proportion of three-fourths [...] But these are questions to be determined under the laws of each state, and are not properly put in issue in this case»: poter ricorrere alle parole utilizzate dalla Corte Suprema degli Stati Uniti nel 1896 nella soluzione del caso *Plessy v. Ferguson*⁴⁵⁷ per cercare di evidenziare la difficoltà – e la connessa pericolosità – di ogni attività di categorizzazione in questi ambiti, dovrebbe dare la misura del fatto che non siamo di

⁴⁵⁷ *Plessy v. Ferguson*, 163 U.S. 537, (1896).

fronte a problematiche inedite, quanto piuttosto al rischio che la ricerca genetica fornisca rinnovate basi ad antiche discriminazioni.

Attenta considerazione dovrà essere data alla possibilità che la ricerca genetica agisca in modo da fornire al gruppo una (pretesa) base scientifica, costruendolo in termini biologicamente – e dunque naturalmente – fondati.

Questo rischio, in particolare, emerge nell’ambito della c.d. farmacogenetica/farmacogenomica⁴⁵⁸, attività che utilizza le conoscenze genetiche per sviluppare nuovi farmaci. Farmacologia e genetica nascono come scienze indipendenti ed è solo verso la fine degli anni ’50 che si incontrano, rendendo evidente il legame fra determinati fattori genetici e particolari reazioni ai farmaci in alcuni pazienti⁴⁵⁹. I due termini – farmacogenetica e farmacogenomica –, che spesso sono utilizzati in maniera intercambiabile, si riferiscono in realtà a due fasi successive della stessa scienza. Il termine “pharmacogenetics”⁴⁶⁰ connota, in effetti, lo studio di differenze ereditarie (variazioni del DNA) nel metabolismo e nella risposta interindividuale ai farmaci; il più recente termine “farmacogenomica” si riferisce, più in generale, allo studio di tutti i differenti geni che interferiscono con l’effetto dei medicinali e, in particolare, guarda simultaneamente alla struttura e all’espressione di interi blocchi di geni, a come i “fenomeni genomici” (organizzazione dei geni, meccanismi di trascrizione, struttura delle proteine codificate, etc.) influenzano la risposta ai farmaci⁴⁶¹.

⁴⁵⁸ La differenza fra i due termini verrà immediatamente chiarita.

⁴⁵⁹ Le prime osservazioni riguardavano pazienti deceduti in seguito ad una iniezione di durante l’anestesia.

⁴⁶⁰ La differenza fra i due termini è poco chiara. Il termine “pharmacogenetics” (introdotto per la prima volta da F. VOGEL, *Moderne problem der humangenetik*, in *Ergeb Inn Med U Kinderheilk*, 12, 1959, p. 52–125) si riferisce allo studio di differenze ereditarie (variazioni) nel metabolismo e nella risposta ai farmaci, mentre il più recente termine “farmacogenomica” si riferisce, più in generale, allo studio di tutti i differenti geni che interferiscono con l’effetto dei medicinali. In genere, comunque, i termini sono impiegati in maniera intercambiabile.

⁴⁶¹ N. COHEN, *Pharmacogenomics and Personalized Medicine*, Totowa, 2010, p. 3-4. I primi risultati di questo nuovo orientamento della scienza medica sono, per esempio, due farmaci (*Herceptin* e *Warfarin*) che funzionano unicamente in pazienti con una determinata caratteristica genetica, indicata sull’etichetta del prodotto (per il primo dei due farmaci è richiesta sottoposizione a specifico test).

La farmacologia genetica, comunque, è da ascriversi fra le più evidenti manifestazioni del processo di individualizzazione della medicina, che rappresenta la più promettente corrente della scienza medica contemporanea⁴⁶². Questa tendenza si basa sullo studio delle variazioni genetiche che possono incidere sulla risposta ai farmaci in uno specifico gruppo di persone e si evolve mediante l'individuazione di sempre più ristretti insiemi di pazienti, caratterizzati da similitudini nel patrimonio genetico⁴⁶³.

Un esempio molto particolare e fortemente criticato di questa tendenza può essere identificato nella cosiddetta “race based medicine”.

L'impiego di questa inequivoca locuzione chiama in causa una nozione che, nonostante i ripetuti tentativi di delegittimazione e demistificazione, «remains a relentless, enervating issue of our times»⁴⁶⁴. Il punto cruciale è quello di capire a cosa ci si stia riferendo, di comprendere se esista una concreta entità di riferimento e in quale misura la genetica possa giocare, in termini definitivi, un ruolo determinante. Il termine razza viene generalmente impiegato in almeno quattro diverse accezioni: in primo luogo, in biologia, esso viene riferito ad una “sottospecie”, intesa come varietà di una specie che ha sviluppato caratteristiche distintive in ragione di un fenomeno di isolamento; i biologi, tuttavia, preferiscono i termini “sottospecie” o “sottotipo”. Si noti, inoltre, che una vera e propria tassonomia delle razze umane è considerata sostanzialmente impossibile, considerata l'incapacità degli antropologi di individuare confini genetici condivisibili. Il termine è poi impiegato come sinonimo di specie, si parla così, per esempio di razza umana, oppure come sinonimo di gruppo etnico⁴⁶⁵.

⁴⁶² N. COHEN, *op. cit.*, *passim*.

⁴⁶³ Il fatto che la farmacogenomica sia spesso descritta come la capacità di offrire il trattamento più appropriato alla persona, secondo le sue necessità, non deve però essere mal interpretato: non esiste, quantomeno per il momento, un'attività volta allo sviluppo di medicinali per il singolo paziente. La considerazione della farmacogenomica in questa sede dipende proprio dalla sua attenzione per il “gruppo” di pazienti.

⁴⁶⁴ E. CASHMORE, *Dictionary of Race and Ethnicity Relations*, London – New York, 14a ed., 1996, p. x.

⁴⁶⁵ J. HUXLEY e A.C. HADDON, (in *We Europeans: a survey of 'racial' problems*, London, 1935) affermano che «the term race as applied to human groups should be dropped from the vocabulary of science» perché aveva perso «any sharpness of meaning» (p. 107). La stessa opinione era stata espressa da un gruppo di scienziati in un *Report* per la *American Association for the Advancement of*

L'ultima accezione di "razza" si riferisce ad un gruppo di persone che si identifica da un punto di vista sociale in ragione di una condivisione di caratteristiche somatiche (colore della pelle, tratti fisionomici, altezza, etc.).

Dal punto di vista biologico la razza non è basata su confini genetici certi: le variazioni del DNA intra-popolazione sono molto più elevate di quelle evidenziabili fra diverse popolazioni⁴⁶⁶. Molto spesso, inoltre, il significato biologico e quello culturale di razza vengono confusi⁴⁶⁷ e pratiche scorrette – o approssimative – di ricerca genetica rischiano di corroborare queste sovrapposizioni.

Questo rischio ha trovato concretezza negli Stati Uniti quando, nel 2005, la *Food and Drug Administration* ha approvato il primo "farmaco etnico" – il BiDil – con lo scopo di trattare scompensi cardiaci esclusivamente nella popolazione afro-americana. Il parziale entusiasmo che ha salutato questo episodio come una passo fondamentale verso la nuova era della medicina personalizzata, ha dovuto scontrarsi con feroci critiche contro la commercializzazione di questo farmaco: in primo luogo il Bidil non è un nuovo farmaco, ma il risultato della combinazione di due farmaci già in commercio (idralazina e isosorbide dinitrato) e sembra essere stato provato che il meccanismo di combinazione di questi non è stato ancora compreso a pieno e non può certamente dirsi legato ad uno specifico gene. Le sperimentazioni cliniche,

Science: «[f]rom a biological viewpoint the term race has been so encumbered with superfluous and contradictory meanings, erroneous concepts, and emotional reactions that it has almost completely lost its utility. The term should be replaced with the concept of population. It is hoped that the understanding of the biological nature of populations will eventually lead to the abandonment of the term race» (M. MEAD ET AL. (ed.), *Science and the Concept of Race*, New York, 1968).

⁴⁶⁶ L.L. CAVALLI SFORZA, F. CAVALLI SFORZA, *Chi siamo. La storia della diversità umana*, Milano, 1995, secondo i quali «[i] gruppi che formano la popolazione umana non sono nettamente separati, ma costituiscono un continuum. Le differenze nei geni all'interno di gruppi accomunati da alcune caratteristiche fisiche visibili sono pressoché identiche a quelle tra i vari gruppi e inoltre le differenze tra singoli individui sono più importanti di quelle che si vedono fra gruppi razziali».

⁴⁶⁷ Questo fenomeno è stato definito "racialism" e rappresenterebbe «a cognitive structure that organizes perceptions of people around racial categories and connects these perceptions of phenotypic qualities to beliefs about essential internal qualities that describe the racial category», J.M. JONES, *Prejudice and Racism*, 2nd ed., NY, 1997, p.357.

inoltre, avevano coinvolto unicamente soggetti che si autoqualificavano come afro-americani⁴⁶⁸.

Lo strumento del consenso, considerato il baricentro della regolamentazione della ricerca, non gioca in casi come questo alcun ruolo nel tutelare l'autonomia e l'autodeterminazione di chi, sulla base di tratti somatici, venga classificato come appartenente ad una determinata categoria di soggetti.

E' quindi evidente che, in questo caso, la razza è stata utilizzata come variabile biologica collegata all'effettività e all'efficacia di un farmaco, nonostante la validità scientifica di tale categoria sia stata ripetutamente e pesantemente messa in discussione⁴⁶⁹. Un simile atteggiamento comporta il grosso rischio di attribuire una presunzione di veridicità ad elementi che andrebbero a costituire il tratto distintivo di una specifica categoria e che hanno invece dimostrato di avere discutibili basi scientifiche.

Il grado di incertezza persistente nel discorso scientifico, dovrebbe essere sufficiente per evitare azioni che possano rafforzare atteggiamenti di stigmatizzazione e quanto accaduto dimostra che gli strumenti che il diritto pone a presidio della riservatezza dell'individuo non sono certamente in grado di orientare la ricerca verso la realizzazione di un principio di giustizia, che funge da clausola di chiusura del sistema ed integra il principio di autonomia, costituendone un profilo irrinunciabile.

Un secondo passo verso la realizzazione di un processo di personalizzazione della medicina è realizzato mediante lo sviluppo di farmaci destinati a funzionare su un ristretto gruppo di pazienti caratterizzati da un particolare *make-up* genetico. Questo passaggio potrebbe portare alla concretizzazione di altre conseguenze pericolose che divengono evidenti se si considera che, per definizione, la

⁴⁶⁸ J. KAHN, *Race in a bottle*, in *Scientific American*, August 2007.

⁴⁶⁹ Si vedano i lavori di L.L. CAVALLI SFORZA, volti a dimostrare come «[t]he classification into races has proved to be a futile exercise» (L.L. CAVALLI SFORZA, P. MENOZZI, A. PIAZZA, *The history and geography of human genes*, Princeton, 1994, p. 19). Secondo lo stesso Autore «[r]azzismo significa attribuire, senza alcun fondamento, caratteristiche ereditarie di personalità o comportamento a individui con un particolare aspetto fisico. Chiamiamo razzista chi crede che l'attribuzione di caratteristiche di superiorità o inferiorità a individui con un determinato aspetto somatico abbia una sua spiegazione biologica», in L.L. CAVALLI SFORZA, F. CAVALLI SFORZA, *op. cit.*

farmacogenetica comporta l'investimento di risorse sanitarie in uno o più segmenti specifici della popolazione. Non essendo questa la sede idonea per soffermarsi su valutazioni di giustizia globale – che imporrebbero di trovare una soluzione a ben più basilari esigenze sanitarie – in termini di uguaglianza, la scelta di intraprendere simili progetti di ricerca solleva complesse questioni per interi gruppi di individui. Infatti, lo sviluppo di farmaci sarebbe sottoposto a valutazioni di sostenibilità economica e i genotipi rari risulterebbero in definitiva esclusi⁴⁷⁰.

I genotipi rari sono stati etichettati come “orphan genotypes”, per tracciare un parallelo con l'analoga realtà delle “orphan diseases” e delle “orphan drugs”. Una malattia orfana è una malattia che non è stata “adottata” dalle industrie farmaceutiche perché comporta insufficienti incentivi economici. Per fronteggiare questa evenienza, specifiche iniziative normative sono state intraprese tanto negli stati Uniti, quanto nell'Unione Europea. Rispettivamente, l'*Orphan Drug Act* del 1983 prevede alcuni incentivi⁴⁷¹ per la commercializzazione⁴⁷² di farmaci mirati a patologie che si manifestano solo raramente negli Stati Uniti⁴⁷³ e il Regolamento (EC)141/2000⁴⁷⁴ garantisce dieci anni di monopolio sul mercato per lo sviluppo e la commercializzazione di prodotti per la prevenzione, diagnosi e trattamento di malattie rare⁴⁷⁵.

⁴⁷⁰ M.A. ROTHSTEIN (ed.), *Pharmacogenomics: social, ethical, and clinical dimensions*, Hoboken, 2003.

⁴⁷¹ Incentivi di carattere fiscale e monopolio sul mercato fino a sette anni.

⁴⁷² In questo caso l'attività di ricerca non è peraltro considerata.

⁴⁷³ Il document qualifica malattia rara «any disease or conditions which (A) affects less than 200,000 persons in the United States, or (B) affects more than 200,000 in the United States and for which there is no reasonable expectation that the cost of developing and making available in the United States a drug for such disease or condition will be recovered from sales in the United States of such drug».

⁴⁷⁴ Regolamento (CE) No 141/2000 del Parlamento e del Consiglio del 16 dicembre 1999 sui prodotti medicinali orfani.

⁴⁷⁵ «[L]ife-threatening or chronically debilitating condition affecting not more than five in 10 thousand persons in the Community» or «life-threatening, seriously debilitating or serious and chronic condition in the Community and that without incentives it is unlikely that the marketing of the medicinal product in the Community would generate sufficient return to justify the necessary investment» (Art. 3.1.a).

E' ipotizzabile una formulazione di simili legislazioni per gli “orphan genotypes”?

Anche in quest'ultimo caso, il livello di “eticità” della ricerca, normativamente orientato, non sarebbe realizzabile unicamente mediante il ricorso agli strumenti tradizionalmente posti a garanzia del singolo, ma dovrebbe, in un'ottica teleologicamente orientata, passare attraverso la considerazione di una dimensione di garanzia più ampia.

6. Alcune riflessioni conclusive

Questo capitolo dovrebbe aver servito lo scopo di evidenziare quanto, anche nel contesto della ricerca genetica, un sistematico incoraggiamento di una visione individualista, realizzato mediante una enfaticizzazione del ruolo del consenso, costruito in un'ottica di “tutto o niente”, non sia in realtà la strada che permette una piena tutela degli interessi rilevanti. La stessa autonomia del singolo, addotta come causa di giustificazione e fine ultimo della rigida specificità del consenso, sembra, paradossalmente, compromessa da approcci eccessivamente ristrettivi. Le proposte di revisione del modello tradizionale del consenso, che nell'ambito della genetica umana finisce per agire come strumento di realizzazione tanto di una autodeterminazione personale, quanto di una autodeterminazione informativa, evidenziano alcune storture che hanno portato ad un allontanamento di questo strumento dalla sua natura originaria di scelta morale⁴⁷⁶. Le proposte di apertura non devono essere lette come un tentativo di esautoramento del singolo, come un abbandono degli standard minimi stabiliti post-Norimberga e come un ritorno ad una lettura paternalistica del rapporto fra ricercatore e partecipante, all'interno del quale il secondo debba abdicare alla propria individualità in ragione di un preminente interesse collettivo. Al contrario, la pretesa attenzione per la dimensione procedurale del consenso contribuirebbe a realizzare un concetto pieno di autonomia, correttamente concepita anche in senso relazionale, e a restituire al consenso la sua

⁴⁷⁶ Sul punto C. CASONATO, F. CEMBRANI, *op. cit.*, p.55 e *passim*.

funzione propria in un'ottica di apertura, allontanandolo dalla connotazione orientata in senso difensivo che ha di recente assunto.

La seconda parte evidenzia, poi, alcuni casi in cui, a causa della funzionalità delle informazioni genetiche a costruire o a evidenziare – putativi o reali – confini di gruppo, il consenso non permette in alcun modo di realizzare l'ideale di autonomia cui dovrebbe essere orientato. Queste valutazioni permettono di porsi delle domande sull'attuale formulazione delle regole che disciplinano la ricerca e che saltano dalla valutazione circa la sicurezza e l'effettività del protocollo a procedure di consenso e questioni relative alla riservatezza dei partecipanti. Un simile approccio dimentica che «[g]enetics has been notoriously implicated in questions around social inequality and injustice»⁴⁷⁷. La tutela del singolo, dunque, indirettamente toccata dai progressi della ricerca genetica, passa anche attraverso una considerazione della dimensione collettiva e l'applicazione di un generale principio di non discriminazione.

Una accurata considerazione dell'impatto dei risultati di una determinata ricerca genetica è irrinunciabile proprio in ragione della forza “categorizzatrice” della componente genetica e può essere affrontata mediante il richiamo al principio di eguaglianza, tradizionalmente costruito in termini di relazione. Il richiamo all'eguaglianza potrebbe dare una risposta adeguata alle preoccupazioni sollevate dal fenomeno della “race based medicine”, evitando che una arbitraria e scientificamente infondata individuazione dei gruppi coinvolti nelle sperimentazioni determini conseguenze negative per i soggetti che a quel gruppo possono essere ricondotti e potrebbe fungere da correttivo per le regole di mercato imponendo in qualche misura la considerazione di genotipi che possano considerarsi “orfani”.

La varietà della componente genetica e le permanenti incertezze circa il collegamento fra genotipo e manifestazioni fenotipiche determinano l'inesistenza di una base per eventuali discriminazioni. Nell'ambito della ricerca genetica la reintroduzione nel discorso giuridico di un “ethos egualitario” potrebbe contribuire a togliere concretezza a visioni riduzionistiche e deterministiche, al progresso della ricerca e alla realizzazione della protezione dell'unicità e della diversità mediante una visione più ampia e pluralisticamente orientata.

⁴⁷⁷ P. ATKINSON, P. GLASNER, M. LOCK (ed.), *op. cit.*, p. 401.

CONCLUSIONI

The law, like medicine, has its record of blunders and blindnesses and superstitions and even cruelties. Like medicine, however, it has never lacked the impulse of a great hope, the vision of a great ideal

B. Cardozo

1. Una scienza peculiare

Lo sviluppo della genetica umana, le cui radici affondano nella storia dell'uomo, ha subito negli ultimi decenni una straordinaria accelerazione, con la conseguenza che inediti scenari richiedono rinnovata attenzione. Il passaggio fondamentale è stato segnato dal completamento della mappatura del genoma umano, risultato che è andato a sconvolgere le logiche che tradizionalmente avevano guidato l'evoluzione di questa disciplina. La speranza di poter dare lettura al "codice della vita", contenuto nel genoma umano che – come sostenuto – «sottende l'unità fondamentale di tutti i membri della famiglia umana, come pure il riconoscimento della loro intrinseca dignità e della loro diversità» e che – in senso simbolico – «è patrimonio dell'umanità»⁴⁷⁸, ha condotto a considerare la genetica umana come scienza portatrice di tratti di caratteristica unicità.

Al di là dei richiami immaginifici, comunque, la materia in questione è effettivamente connotata da tratti peculiari e distintivi poiché, oltre a trovare applicazione in ambiti eterogenei, retti da logiche e principi estremamente vari e differenziati, essa ha reso disponibile una straordinaria mole di dati che difficilmente possono essere ricondotti ad una categoria unitaria ed omogenea. Bisogna inoltre tenere conto del fatto che tale moltitudine di informazioni, prodotta dalle nuove tecniche di analisi genetica, non ha ancora dispiegato tutti i propri profili critici, non solo in ragione dell'attuale limitatezza degli strumenti interpretativi messi a disposizione dalla scienza, ma anche perché ulteriori sfide emergeranno quando le

⁴⁷⁸ UNESCO, *Dichiarazione Universale sul Genoma Umano e i Diritti dell'Uomo*, cit.

tecniche di sequenziamento completo del genoma umano diverranno pratiche più diffuse e le tecniche di intervento genetico diretto⁴⁷⁹ saranno portate a maturazione.

La difficoltà ad inquadrare l'argomento in un discorso omnicomprensivo ed unificante costituisce, per il diritto, un ostacolo da aggirare, considerato che la storia ha insegnato quanto una scienza "a briglie sciolte" possa dimostrarsi insidiosa per la garanzia di diritti fondamentali ed irrinunciabili⁴⁸⁰.

In primo luogo, dunque, il tentativo contenuto in queste pagine è stato quello di operare una pulizia di campo: in particolare, si è proceduto all'individuazione quanto più possibile oggettiva dei profili scientifici che concretamente possono – allo stato attuale delle conoscenze – sollevare questioni di carattere giuridico e – specularmente – si è cercato di proporre una rivalutazione degli strumenti giuridici esistenti che fossero potenzialmente idonei a fornire soluzioni adeguate alle questioni nuove.

Il primo passo da compiere era quello di ricondurre le problematiche ad una dimensione di realtà quanto più possibile oggettiva, abbandonando – al contempo – entusiasmi scientificamente infondati e allarmismi giuridicamente immotivati.

Le nozioni scientifiche di base contenute nel Capitolo I avevano proprio lo scopo di alleggerire, in via preliminare, la discussione di alcuni pregiudizi che – storicamente – accompagnano i progressi delle cognizioni genetiche, attribuendovi una forza deterministica incompatibile con l'evidenza scientifica. Una seppur basilare comprensione dei meccanismi biologici di trasmissione ereditaria e di collegamento fra la componente genotipica e le manifestazioni fenotipiche⁴⁸¹ costituisce una base imprescindibile per avviare la discussione sulle forme di tutela

⁴⁷⁹ In questa categoria si fanno rientrare, in genere, gli interventi di terapia genetica (*gene therapy*), che hanno come scopo l'inserimento di un determinato gene nella sequenza di DNA, e quelli di chirurgia genetica (*gene surgery*), mediante i quali dovrebbe essere possibile "disattivare" specifici geni.

⁴⁸⁰ In questo senso, la genetica umana sembra costituire, senza dubbio, uno dei contesti paradigmatici di quella che è stata definita "risk society" (cfr. U. BECK, *Risk Society. Towards a New Modernity*, London, 1992).

⁴⁸¹ Come si è visto, per esempio, nel redigere la definizione di "dato genetico" l'Autorità garante è intervenuta a modificare la precedente versione che attuava una impropria commistione proprio fra queste due dimensioni.

richieste ed imposte dalla diffusione di tali conoscenze e dalle applicazioni pratiche da esse derivate.

La lettura congiunta dei primi due Capitoli, poi, ha permesso di evidenziare la complessità della materia e di far emergere tre dimensioni che – almeno a livello di ricostruzione teorica – devono necessariamente essere tenute distinte. L'informazione genetica, infatti, è stata presentata come il risultato di due successive fasi di astrazione: la prima – realizzata mediante tecniche di sequenziamento – a partire dal campione biologico e la seconda – mediante attività interpretativa – a partire dal dato, dalla sequenza nucleotidica ottenuta dal passaggio precedente. Queste specificazioni risultano fondamentali per evitare fraintendimenti ed indebite confusioni e per accantonare, in maniera critica e consapevole, qualsiasi forma di riduzionismo e determinismo, volta ad identificare la persona umana con la sua configurazione genotipica.

Questi primi aspetti, di carattere definitorio, evidenziano già le prime difficoltà in cui il diritto incorre: una disamina delle nozioni di “dato genetico” adottate in vari contesti ordinamentali ha mostrato una convergenza delle soluzioni in favore della fonte dalla quale il dato proviene, piuttosto che del contenuto informativo dello stesso. Così, ad alcune definizioni più risalenti che fanno riferimento, alternativamente, ai caratteri ereditari di un individuo o alle informazioni relative a tali caratteri (rispettivamente, la definizione contenuta nella Raccomandazione R(97)5 del Consiglio d'Europa e quella prevista nell'Autorizzazione italiana del 2007), si affiancano formulazioni più recenti (per esempio, la nuova definizione fornita dall'Autorità garante e quella formulata nel *Genetic Information Nondiscrimination Act* statunitense) che, seppure con alcune differenze e non in via esclusiva, richiamano i dati ottenuti dallo svolgimento di test.

In effetti, la terza dimensione individuata – quella dell'informazione – è sicuramente la più problematica. Da un lato, essa è costituita da frammenti di conoscenza derivati – e dunque profondamente condizionati – dall'applicazione di specifici strumenti conoscitivi, a loro volta tecnologicamente determinati e quindi in continua evoluzione; dall'altro, essa mette sostanzialmente in crisi le tradizionali categorie di informazioni intese – per esempio – come “personali” o “sanitarie”. In questo senso, non tutte le informazioni enucleabili mediante la sottoposizione di un

soggetto a un test genetico forniranno informazioni di carattere sanitario⁴⁸² e, d'altro canto, la considerazione del carattere personale dell'informazione genetica non può prescindere dalla sua natura "condivisa" ovvero dal fatto di mostrare profili di rilevanza anche per altri soggetti. A questo si aggiunga che la valenza informativa di un determinato dato varia, in molti casi, a seconda del campo cui esso è applicato⁴⁸³ e che, ancora, la concreta rilevanza dell'informazione è determinata da fattori *latu sensu* ambientali dei quali è assai arduo valutare l'impatto.

2. *Una approccio giuridico non eccezionalista per una scienza peculiare*

La fluidità della materia e la difficoltà di fornire un inquadramento definito alla stessa offrono lo spunto per una riflessione sulla tanto discussa teorizzazione del *genetic exceptionalism*, che attribuirebbe ai dati – o alternativamente alle informazioni genetiche – una natura ontologicamente differente rispetto a tutte le altre informazioni sanitarie, riconoscendo loro caratteri di immutabilità e predittività e imponendo – di conseguenza – un innalzamento dello standard di tutela.

Per quanto tale approccio sia stato ampiamente sostenuto e altrettanto ampiamente contestato, non si può fare a meno di considerare il fatto che la questione relativa all'opportunità di disciplinare in maniera differenziata il trattamento di questa categoria di informazioni sia argomento che riemerge in continuazione, quasi carsicamente, per di più in ambiti completamente diversi.

Esiste, dunque, qualche aspetto di specificità in questo contesto, che richiede al giurista particolare attenzione. Bisogna tuttavia intendersi sui termini della questione.

⁴⁸² Alcune semplicemente riguardano caratteri fenotipici, spesso empiricamente osservabili, che nulla hanno a che fare con lo stato di salute. In altri casi, gli strumenti interpretativi di cui oggi disponiamo non sono in grado di ricavare da alcune sequenze di materiale genetico (c.d. *junk DNA*) alcuna informazione che possa effettivamente essere definita tale.

⁴⁸³ Così, a fini di riconoscimento individuale (nel corso di indagini processuali o per l'accertamento della paternità) vengono utilizzate esattamente le parti di genoma che, in ambito medico-scientifico, vengono (impropriamente) qualificate come *junk DNA*, non essendo ad esse riconosciuta la capacità di sintetizzare alcuna proteina nota.

La prima fondamentale ragione del sostanziale fallimento delle teorie eccezionaliste risiede proprio nell'impossibilità di individuare in termini sufficientemente certi una categoria cui queste tendenze vorrebbero attribuire caratteri di sensibilità qualificata.

La ragione per cui l'eccezionalismo genetico è stato fortemente contestato è soprattutto legata al fatto che esso porta con sé conseguenze deterministiche e riduzionistiche, identificando il destino del singolo con quanto è scritto nel suo patrimonio genetico e limitando, dunque, sensibilmente la sua natura di agente morale autonomo. Alla luce di quanto sin qui osservato tali impostazioni mistificano la realtà scientifica sulla quale pretendono di poggiare.

Oltre a questi e ad altri aspetti che contrastano la fondatezza tali tesi, nel corso della ricerca si è cercato di dimostrare come il rafforzamento delle garanzie individuali che dall'adozione di un approccio eccezionalista dovrebbe conseguire, finisca – in alcuni casi – per dimostrarsi sostanzialmente controproducente, non essendo in grado di realizzare l'ideale di autonomia ad esso sotteso.

3. Il rapporto fra diritto e una scienza peculiare

Le caratteristiche distintive della materia in questione, sin qui enunciate, consentono di formulare alcune considerazioni anche con riferimento all'ampio dibattito rapporto fra scienza e diritto. Sono note le evoluzioni che partendo dalla constatazione della differenza ontologica fra le due discipline – fondate l'una su un concetto di "verità" basato sulla dimensione fisica, dunque empiricamente accertabile, e l'altra su nozioni di "verità" riconducibili alla dimensione logico-discorsiva, argomentabili ed accertabili mediante giustificazione – hanno portato a stabilire in che modo queste due realtà possano e debbano interfacciarsi. In quest'ottica, per esempio, si colloca la successione di sentenze della Corte costituzionale che hanno contribuito in maniera determinante alla costruzione del rapporto fra scienza e diritto e alla determinazione del ruolo che l'elemento scientifico può rivestire nella configurazione del formante normativo.

In particolare, la Corte, operando come giudice di legittimità e quindi adottando un atteggiamento consapevole dei limiti connaturati alla tipologia di

attività che è chiamata a svolgere, ha riconosciuto – in materie caratterizzate da una spiccata valenza scientifica e in presenza di un *consensus* ampio in seno alla comunità di riferimento – la forza della cognizione scientifica all'interno del fenomeno giuridico, giungendo fino al punto di individuare confini invalicabili per lo stesso legislatore⁴⁸⁴. I processi evolutivi delle scienze empiriche, e in particolare quelli della scienza medica, hanno condotto al progressivo consolidamento di elementi pre e meta-giuridici cui il legislatore e l'interprete attingono (o dovrebbero attingere), nonché alla conseguente e crescente rilevanza del ruolo che la realtà fattuale riveste, tanto nel processo di genesi normativa, quanto nella successiva fase di applicazione del diritto.

L'ambito in analisi, tuttavia, si discosta da questo inquadramento e il diritto si trova a dover regolare una realtà in continuo divenire, che rinuncia sin dai suoi presupposti ai caratteri della costanza e della certezza – cui altre scienze tendono – e che parla un linguaggio declinato in termini probabilistici e di interpretazione, difficilmente conciliabile con il quadro fin qui delineato. Come si è in più punti cercato di sottolineare, infatti, la scienza genetica sta ancora muovendo i primi passi: essa è costituita da promesse che devono in gran parte essere ancora mantenute, è caratterizzata da un ampio divario fra sapere teorico e applicazione pratica, è profondamente influenzata da fattori esterni che incidono sulla sua valenza informativa ed è condotta mediante modalità di ricerca peculiari, aperte nei fini e a

⁴⁸⁴ Le decisioni più rilevanti sul punto sono la sentenza 114/98 (in *Giur. cost.*, 965, 1998), nella quale la Corte non esclude un sindacato di ragionevolezza su scelte legislative che si pongano «in contrasto con [...] i sicuri riferimenti scientifici o la forte rispondenza alla realtà delle situazioni che il legislatore ha inteso definire», la sentenza 185/98 (in *Giur. cost.*, 1510, 1998), che limita la possibilità di dichiarare l'illegittimità costituzionale di una norma «fino al momento in cui sia possibile disporre di dati scientificamente attendibili». Va citata poi la pronuncia 282/02 (in *Foro amm. CDS*, 2787, 2002), che giudica illegittime normative che non prevedano «l'elaborazione di indirizzi fondati sulla verifica dello stato delle conoscenze scientifiche e delle evidenze sperimentali acquisite, tramite istituzioni e organismi – di norma nazionali o sovranazionali – a ciò deputati», né costituiscano «il risultato di una siffatta verifica» e la più recente sentenza 151/09 (in *Giust. civ.*, 6, I, 1177, 2009) nella quale la Corte afferma che «la giurisprudenza costituzionale ha ripetutamente posto l'accento sui limiti che alla discrezionalità legislativa pongono le acquisizioni scientifiche e sperimentali» e che «la previsione legislativa non riconosce al medico la possibilità di una valutazione, sulla base delle più aggiornate e accreditate conoscenze tecnico-scientifiche, del singolo caso sottoposto al trattamento».

volte anche nei mezzi. Queste particolarità, soprattutto se considerate simultaneamente, costituiscono un'ardua sfida per il diritto che difficilmente è in grado di fornire – in termini positivisticamente netti – risposte idonee a tutelare tutte le posizioni giuridiche soggettive rilevanti.

L'assenza di un sostrato fattuale – in questo caso scientifico – monolitico ed univocamente interpretabile pare quindi spingere il diritto ad avvicinarsi alle questioni poste dalla genetica senza indicare soluzioni predeterminate, ma facendo piuttosto ricorso ai meccanismi che tradizionalmente permettono la miglior considerazione delle specificità del caso concreto. Questa considerazione emerge con chiarezza dai contesti applicativi clinico-terapeutico e della ricerca genetica – affrontati nei Capitoli IV e V – che, come si è visto e come si ripeterà di qui a breve, hanno dimostrato quanto il diritto debba, in alcune circostanze, rinunciare alla propria rigidità (soprattutto per quanto connessa ad una visione individualistica delle tutele) per poter garantire protezione a tutti gli interessi coinvolti.

4. Condivisione biologica come sfida all'individualismo giuridico

Poste dunque le premesse scientifiche del ragionamento ed inquadrato – per quanto possibile – l'oggetto di studio, l'attenzione è stata focalizzata su uno dei tratti fondamentali della genetica umana, ovvero sul suo caratterizzarsi per connaturale ambivalenza. Essa, infatti, da un lato esalta e conferisce concretezza all'unicità e all'irripetibilità di ogni singolo essere umano e, dall'altro, evidenzia e rafforza una complessa rete relazionale all'interno della quale il medesimo singolo individuo si colloca.

Le informazioni genetiche stesse, dunque, sono caratterizzate dal fatto di essere sincronicamente e diacronicamente condivise, andando a creare un collegamento fra individui e fra generazioni; seguire il tracciato segnato da questo aspetto ha permesso di toccare più punti rilevanti per valutare se le conoscenze derivate dalla scienza genetica abbiano davvero una forza così dirompente da imporre, in ambito giuridico, una inedita ricostruzione di modelli tradizionalmente affermati o se, al contrario, il diritto sia in definitiva già in possesso dello strumentario occorrente per far fronte a questa “tempesta genetica”.

Questa caratteristica, in particolare, si scontra con la matrice tradizionalmente individualistica del fenomeno giuridico. Come ricordato nell'analisi svolta nel Capitolo III, infatti, a partire dal ciclo costituzionale successivo alla Rivoluzione francese – connotato giuridicamente dall'adozione della Dichiarazione dei diritti dell'uomo e del cittadino, che riconosce nell'individuo l'unità fondamentale di riferimento, rompendo la tradizionale concezione organica dell'ordine sociale – gli strumenti giuridici si sono a loro volta concentrati sulla tutela e sulla protezione del singolo, con la conseguenza che – pur nel progressivo riconoscimento della rilevanza di interessi di carattere collettivo – il discorso giuridico contemporaneo è innegabilmente connotato dall'assunto fondamentale della centralità dell'individuo. Si tratta del processo di affermazione della «cultura liberale che intorno alla soggettività individuale ha tessuto l'intero sistema dei diritti fondamentali»⁴⁸⁵.

Questa impostazione di fondo – politica, culturale e giuridica – si riflette anche nell'ambito biomedico, rivoluzionando la tradizionale impostazione del rapporto medico-paziente e aprendosi la strada anche nel processo che – mediante la creazione di un apparato di principi che potessero essere applicati dai medici in casi eticamente controversi – ha portato alla nascita della bioetica come disciplina indipendente. Il principio di autonomia, infatti, è emerso come il più influente e il più funzionale fra i quattro principi proposti da Childress e Beauchamp⁴⁸⁶ nel 1979, affermandosi come principio standard cui fare riferimento nei processi di *decision-making*.

Le riflessioni svolte hanno permesso di rilevare il fatto che alla genetica umana sia stato riconosciuto un ruolo determinante nella costruzione delle identità e, dunque, nel processo di autodeterminazione. Pur dovendo osservare con criticità questa impostazione, che porta con sé rischi impliciti di riduzionismo genetico, ciò che conta in questa sede è prendere atto della riemersione della dimensione di relazione che – in ragione di una condivisione biologica – diventa elemento fondamentale della percezione individuale. Come si è dimostrato in particolare nei

⁴⁸⁵ R. BIN, *Formazioni sociali*, voce del Dizionario della Costituzione, a cura dell'Accademia della crusca, Firenze 2009.

⁴⁸⁶ T.L. BEAUCHAMP, J.F. CHILDRESS, *op. cit.*, *passim*.

Capitoli IV e V, questa nuova impostazione è effettivamente andata ad incidere sullo strumento che tradizionalmente è considerato mezzo per la realizzazione di una piena affermazione del principio di autonomia. Il principio del consenso, infatti, quale epitome della tradizione individualista e meccanismo mediante il quale pazienti e partecipanti alla ricerca hanno visto realizzata una riattribuzione di valore alla propria posizione e alla propria capacità di autodeterminazione, sembra essere messo (almeno parzialmente) in discussione dalla rilevanza ultra-individuale dell'informazione genetica.

Nel Capitolo III, ancora, si sono ricostruite le tappe principali dell'evoluzione che rilevanza e ruolo di questo strumento hanno subito nel corso del tempo. Come si è visto il consenso, pur in seno ad un graduale processo di sviluppo, si afferma con particolare forza – in via di reazione contro abusi e prevaricazioni – nel contesto della ricerca scientifica, estendendo poi la propria efficacia anche all'ambito clinico, al fine di autorizzare un determinato trattamento sanitario.

Le peculiari modalità di svolgimento della pratica clinica e della ricerca genetica in particolare, hanno poi fatto sì che il principio del consenso si arricchisse di nuovi contenuti, fungendo in definitiva anche da strumento utile per il controllo delle informazioni personali. Come dimostrato, in effetti, in ambito clinico-terapeutico si fa ricorso allo strumento del consenso anche per permettere rivelazioni di informazioni che altrimenti rimarrebbero coperte dal dovere di segretezza e, nell'ambito della ricerca, prestare il consenso per la partecipazione ad un determinato protocollo significa al contempo acconsentire a diverse forme di diffusione o riutilizzo di dati e campioni, integrate nella formula di accettazione.

Il consenso, quindi, è sempre più legato ad un ideale di autodeterminazione di carattere informazionale. Testimone di una simile evoluzione – nel contesto dell'ordinamento italiano – all'interno del quale il consenso trova inequivoco collocamento nell'articolo del testo costituzionale dedicato al diritto alla salute – sembra essere la lettura di tale principio fornita dalla Corte costituzionale italiana nella sentenza 438 del 2008. Secondo alcuni autori, infatti, questa pronuncia romperebbe la biunivocità del rapporto consenso-diritto alla salute e sembrerebbe riconoscere al consenso profili di rilevanza che si estendono oltre il suo originario ambito di applicazione. Tale principio – inteso come «vero e proprio diritto della

persona» – costituirebbe, in conclusione, lo strumento idoneo non solo ad una piena realizzazione del diritto alla salute, ma ad una concretizzazione effettiva del principio di autodeterminazione, letta come espressione della personalità umana e della sua struttura morale. L'autodeterminazione deve essere intesa come «possibilità della persona di decidere come meglio perseguire i propri interessi, costituzionalmente tutelati, anche al di là del ristretto ambito dei trattamenti sanitari»: secondo la Corte tale diritto trova il proprio fondamento non solo nell'art. 32 della Costituzione, ma anche nell'art. 13, in quanto espressione di un generale diritto di libertà personale, oltre che nell'art. 2.

Le osservazioni svolte negli ultimi due Capitoli hanno permesso di evidenziare quanto questa peculiare funzione del consenso sia difficilmente compatibile con la natura strettamente individualistica che tradizionalmente ad esso è attribuita.

4.1. L'ambito clinico terapeutico e l'informazione non (solo) personale

Il primo ambito all'interno del quale i profili di questa crisi si sono prodotti è quello clinico-terapeutico, nel contesto del quale potenziali conflitti possono sorgere fra diritto alla riservatezza del paziente – che è parte della relazione con il medico – e diritto alla salute di un appartenente al medesimo gruppo biologico.

Alcune difficoltà, come si è visto nel Capitolo IV, riguardano l'individuazione dei soggetti portatori di interessi rilevanti. La giurisprudenza (in particolare quella delle corti statunitensi e inglesi) si è trovata a chiedersi se fosse necessario, per essere destinatari di una eventuale rivelazione, essere parte di una relazione qualificata con il medico e, in caso contrario, quali fossero i ragionevoli confini da tracciarsi per riempire di contenuti la nozione di identificabilità del soggetto a rischio. Un secondo profilo critico riguarda poi proprio l'aspetto del rischio che, come già detto, con riferimento alle informazioni genetiche si declina spesso in termini di probabilità di contrarre una determinata patologia, piuttosto che in termini di certezza.

Al di là di queste problematiche, che sono oggetto di soluzioni differenziate nei vari ordinamenti⁴⁸⁷, per quanto qui principalmente interessa non si può fare a meno di notare una convergenza – almeno da parte degli ordinamenti analizzati – nel prendere in considerazione la dimensione ultraindividuale e nel configurarla in determinate ipotesi come ragione legittimante un sostanziale superamento della prestazione di consenso da parte del paziente.

Parallelamente, tuttavia, l'analisi di questo specifico ambito permette di evidenziare quanto il principio individualista sia radicato nella tradizione della pratica clinica: la maggior parte delle soluzioni (siano esse giurisprudenziali o legislative), anche laddove si tenga conto degli interessi terzi, non arriva a prevedere un vero e proprio dovere di rivelazione, comunque considerato.

La scelta è tendenzialmente quella di *consentire* uno scavalco del dovere di segretezza nei casi in cui ciò possa dimostrarsi funzionale alla tutela della salute di un terzo. In questo senso depongono l'Autorizzazione del Garante italiano, la legge spagnola, e numerosi documenti normativi adottati negli Stati Uniti. Questi ultimi, in particolare, sembrano in netta controtendenza rispetto alle pronunce di alcune Corti (*Pate, Safer*) che, in via rimediabile, avevano riconosciuto un obbligo gravante sul medico di comunicare informazioni rilevanti per un terzo. La soluzione privilegiata è quindi quella di lasciare nelle mani del medico la valutazione circa l'opportunità di una comunicazione e, dunque, la configurazione del bilanciamento di interessi nel caso concreto che avverrà – usando le parole del legislatore spagnolo – «según criterio del médico responsable»⁴⁸⁸.

La forza “coercitiva” della dimensione relazionale si manifesta piuttosto con riferimento agli obblighi di informazione: tali obblighi, in molti casi, devono essere corredati della comunicazione – preventiva allo svolgimento di un test⁴⁸⁹ – della rilevanza che il risultato ottenuto potrebbe avere nei confronti di parenti biologici

⁴⁸⁷ Si noti peraltro che in molti casi, come per esempio nell'ordinamento italiano, queste questioni non sono oggetto di specifica attenzione.

⁴⁸⁸ *Ley 14 de Investigación biomédica*, cit.,

⁴⁸⁹ Così, per esempio, l'*Artículo 59 - Información previa a la utilización de la muestra biológica* della legge spagnola e l'*Article L1131-1-2* della legge francese (*Loi n. 2011-814*, cit.).

oppure – successivamente allo svolgimento dello stesso⁴⁹⁰ – la comunicazione dovrebbe essere introdotta nella fase di *counselling*.

Un soluzione peculiare – fra le molte che invece lasciano aperta una mera possibilità di scelta per il medico, eventualmente intervenendo *ex post* in via rimediabile⁴⁹¹ – è quella individuata dal sistema francese. La regola posta a livello legislativo in questo ordinamento prevede un vero e proprio obbligo, gravante sul paziente e non sul medico, di rivelare l'informazione che possa risultare utile a tutelare il diritto alla salute di un congiunto (biologico). Sulla base di una completa informazione fornita da parte del medico, che sarà dunque il titolare ultimo della valutazione del rischio effettivo per la salute di un parente, sarà infatti il paziente stesso a scegliere la modalità migliore per rompere la riservatezza e per effettuare la comunicazione, con il supporto delle strutture coinvolte; la scelta sarà quindi libera nei modi, ma non nell'*an*⁴⁹². Questa forma di responsabilizzazione del paziente non può essere letta nei termini di un ritorno a forme di paternalismo, poiché, come detto in precedenza, l'informazione oggetto di comunicazione è, in realtà, un'entità ibrida, condivisa, non univocamente attribuibile al “testando” in ragione della sua “provenienza”, a totale discapito degli interessi del familiare.

L'articolata procedura in questione – corredata di tutta una serie di obblighi informativi, di garanzie per la tutela dell'anonimato del paziente e di meccanismi volti a tenere in considerazione anche il diritto di non sapere del familiare congiunto – pare in definitiva la soluzione migliore per contrastare le ipotesi di rottura del dovere di segretezza che minano alle fondamenta il rapporto di fiducia fra medico e paziente e, al contempo, di prendere in considerazione tutti gli aspetti della fattispecie concreta.

In questo caso, l'obiettivo è stato realizzato mediante un abbandono di soluzioni rigide e orientate individualisticamente, a favore invece di una

⁴⁹⁰ Così, pur senza valenza imperativa, la definizione italiana di “consulenza genetica”.

⁴⁹¹ In questa tendenza si collocano alcune citate sentenze dei tribunali amministrativi italiani che hanno autorizzato l'accesso a cartelle cliniche appartenenti a familiari biologici.

⁴⁹² Si ricorda che la formulazione letterale dell'articolo in questione prevede che «[l]a personne est tenue d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés [...]».

proceduralizzazione della relazione medico-paziente che sembra costituire – in definitiva – la soluzione migliore per garantire tutti gli interessi in gioco.

4.2. *La ricerca genetica e l'insufficienza di una lettura individualista*

La necessità di guardare con attenzione al di fuori della sfera individuale si manifesta, con altrettanta intensità, nell'ambito della ricerca biomedica e – in particolare – in quello della ricerca genetica. In questo contesto, gli interessi del singolo alla riservatezza e alla realizzazione di una piena autodeterminazione si scontrano con l'interesse della collettività al progresso delle conoscenze e delle tecnologie. Nelle pagine del Capitolo V si sono prese inizialmente in considerazione le istanze etiche che richiamano, con sempre maggiore intensità, ad approcci solidaristici che – se portati all'estremo – imporrebbero la configurazione di un vero e proprio dovere (morale) di partecipazione alla ricerca⁴⁹³. Nella sfera giuridica, pur nell'impossibilità di giungere a tali conclusioni, che imporrebbero un definitivo e totale scardinamento delle logiche dominanti, numerose sono state le tendenze volte a dare considerazione alla dimensione collettiva mediante diverse forme di ripensamento dello strumento del consenso. In particolare, l'analisi svolta ha posto l'accento sulla forza di alcune caratteristiche peculiari della ricerca genetica – in particolare il fatto di essere *open-ended* e di comportare successivi ripetuti utilizzi di dati e campioni per diversi progetti – di andare ad incidere sugli attributi di specificità ed informazione che solitamente accompagnano il meccanismo del consenso. Queste difficoltà hanno portato, in alcuni casi, all'abbandono del modello tradizionale e alla formulazione di nuove figure di consenso: tali modelli potrebbero permettere, anche in assenza di presupposti informativi di carattere tecnico, di rispettare la natura morale del consenso e di rileggere lo stesso in termini “autentici”, allontanandolo dal ruolo meramente difensivo di cui si è fatto interprete.

Se alcuni ordinamenti e alcuni strumenti sono rimasti ancorati ad una lettura classica del principio del consenso, che come detto risulta peraltro in buona parte

⁴⁹³ In questo senso si ricordano le dibattute teorie di Harris (J. HARRIS, *Scientific research is a moral duty*, in *Journal of Medical Ethics*, 31, 2005) e di Rhodes (R. RHODES, *Rethinking Research Ethics*, in *The American Journal of Bioethics*, 5, 1, 2005).

svuotata di significato nell'ambito della ricerca genetica, diametralmente opposte, e tuttavia non meno lesive di un concreto ideale di autonomia ed autodeterminazione, sono le soluzioni che costruiscono un modello di consenso talmente aperto – come per esempio il *presumed consent* – da smarrire i propri tratti identificativi.

Numerose soluzioni intermedie sono state sviluppate mediante il ricorso ad alcuni correttivi che sono andati ad integrare il modello base. Gli strumenti alternativi – che permetterebbero in alcune circostanze di superare il consenso, al fine di avvicinarsi ad una visione solidaristica della ricerca – sono stati analizzati nel dettaglio per comprendere se essi siano effettivamente in grado di proteggere diritti ed interessi rilevanti. Difficile, per esempio, attribuire un ruolo dirimente a processi come quelli di anonimizzazione che, oltre ad essere criticabili da un punto di vista dell'effettività, non sembrano in grado di realizzare né un vero e proprio diritto alla *privacy*, inteso (all'europea) come controllo continuativo sulle proprie informazioni, né un principio di autonomia nel caso in cui informazioni anonimizzate vengano impiegate per protocolli di ricerca successivi e incompatibili con opzioni morali che potrebbero essere espresse dal partecipante.

La parte conclusiva del Capitolo V è stata dedicata all'individuazione di alcuni ambiti nel contesto dei quali il principio del consenso si dimostra sostanzialmente incapace di tutelare l'interesse individuale in ragione della capacità della ricerca genetica di delimitare o costruire dimensioni di gruppo. In questi casi, l'individuo si troverà ad essere investito delle conseguenze che dalla ricerca derivano unicamente in ragione della sua ascrivibilità al gruppo in questione. Questi aspetti indeboliscono ulteriormente l'idea di un consenso che agisca come panacea universale e impongono il richiamo a strumenti di tutela ulteriori che possono concretizzarsi in forme di coinvolgimento del gruppo di riferimento (laddove il gruppo effettivamente esista) e di controllo da parte, per esempio, di Comitati etici. Questi soggetti dovranno assumersi il compito di valutare attentamente le conseguenze dei diversi protocolli di ricerca sottoposti alla loro attenzione anche in termini di relazione, integrando così il consenso individuale, senza sostituirsi ad esso.

Nel quadro più generale della ricerca genetica, comunque, similmente a quanto concluso con riferimento alle problematiche affrontate nel Capitolo IV, la via più efficace per realizzare un bilanciamento fra interessi concorrenti – che non

possono peraltro dirsi *tout court* contrapposti⁴⁹⁴ – pare poter passare, anche in questo caso, attraverso una ricostruzione del consenso in termini procedurali, al fine di restituirlo alla sua dimensione di “processo”, in contrasto con le tendenze attuali che sempre più lo configurano in termini di “atto istantaneo”, fondato su una secca alternativa. Tale procedura dovrebbe essere fondata su una nozione realistica di informazione che, a sua volta – è stato osservato – si è allontanata, nel corso tempo, dalla sua radice etimologica, trasformandosi da vocabolo comune evocativo del processo o dell’attività di informare (e quindi di un “dare forma”) a significante relativo al contenuto di tale processo⁴⁹⁵.

Pur essendo sempre richiamato quale unico meccanismo in grado di rendere operativo il principio di autonomia, il consenso si è piuttosto spostato verso una funzione difensiva, volta a salvaguardare il medico e il ricercatore da possibili conseguenze negative sul piano giuridico, venendo così meno tanto alla finalità di realizzazione di una espressione personale di volontà, quanto a quella di costruzione di un rapporto di fiducia e di partecipazione per il conseguimento di «essenziali beni comuni quali la ricerca scientifica [...] nonché la sanità»⁴⁹⁶.

Effettivamente l’analisi compiuta si è posta lo scopo di evidenziare alcuni ambiti all’interno dei quali il consenso, formulato nei termini di una rigida alternativa “tutto o niente”, tradisce le proprie premesse e non si dimostra in grado di fornire le risposte che gli sono richieste.

Una rilettura in termini procedurali del principio in questione, permetterebbe forse di riconsegnare ad esso la sua natura di scelta morale, definita in termini costruttivi e di apertura, nonché di allontanarlo da logiche difensive che sono ad esso poco congeniali e di realizzare un corretto bilanciamento fra la dimensione della tutela individuale e quella della sfera collettiva, che dall’apporto volontario, autonomo e consapevole del singolo non può prescindere. Una configurazione

⁴⁹⁴ Interesse personale ed interesse collettivo non possono, in realtà, essere considerati come mutualmente esclusivi e permanentemente contrapposti: se da un lato esiste, infatti, un interesse collettivo alla garanzia e alla tutela del singolo è d’altro canto innegabile che i valori della persona risultino «esaltati da una prospettiva comunitaria che ne attenua ogni asprezza individualistica» (A. Barbera, *op. cit.*, p. 106).

⁴⁹⁵ N.C. MASON, O. O’NEILL, *op. cit.*, 2007, p. 35.

⁴⁹⁶ Sentenza della Corte costituzionale n. 500 del 1993, in *Giur. cost.*, 6, 1993.

procedurale, lontana da logiche meramente formalistiche, che permetta di realizzare una garanzia sostanziale.

5. Un approccio procedurale per la valorizzazione della dimensione relazionale dell'autonomia del singolo

La valorizzazione delle procedure permette, dunque, di comporre i contrasti intra-familiari e potrebbe – almeno in alcuni casi – garantire un coinvolgimento dei gruppi e delle popolazioni. Al contempo, il medesimo approccio procedurale sarebbe forse in grado di realizzare una tutela di situazioni giuridiche soggettive nel contesto della ricerca, coniugandola con la promozione di un approccio solidaristico: all'interno di un contesto di rapporti intersoggettivi si evita così che ogni pretesa diventi aprioristicamente un diritto e che l'individuo, bastando a sé stesso, sia «condannato alla solitudine dell'unicità»⁴⁹⁷.

Nell'ambito delle sfide poste dagli sviluppi della genetica umana, in conclusione, uno degli obiettivi fondamentali è quello di riuscire ad attuare una armonizzazione fra le categorie giuridiche individualiste e la prospettiva biologica, la quale crea legami dai quali è impossibile prescindere. In questo senso, si evidenzia la forza normativa delle innovazioni biotecnologiche che rilevano non solo come *regulatory targets*, ma anche come *regulatory tools*⁴⁹⁸; per evitare che il diritto venga esautorato dal proprio ruolo regolatore e che gli strumenti che esso predispone a tutela dei diritti del singolo siano svuotati di contenuto, in questo specifico settore, la considerazione della dimensione di relazione assume una rilevanza centrale.

Lo studio degli ambiti di applicazione delle innovazioni prodotte dall'evoluzione delle conoscenze nella genetica umana, all'interno dei quali il contesto relazionale è dotato di una particolare forza, per così dire, biologicamente indotta, ha permesso di evidenziare quanto la considerazione da parte del fenomeno giuridico di questa dimensione infra-soggettiva e dunque della struttura

⁴⁹⁷ M. MANZIN, *La barba di Solzenicyn e la frammentazione dei diritti umani*, in *Persona e Derecho*, Vol. 58, 2008, p. 471.

⁴⁹⁸ R. BROWNSWORD, *Rights, Regulation, and the Technological Revolution*, Oxford, 2008, *passim*.

CONCLUSIONI

ontologicamente relazionale dell'essere umano, sia funzionale non solo alla realizzazione di una tutela degli interessi di terzi, ma anche – e soprattutto – di quelli dell'individuo stesso.

Non si tratta, insomma, di far prevalere l'interesse di tutti sull'interesse del singolo, allontanandosi da una concezione individualistica dei diritti, ma di porre le basi perché, a livello individuale, sia fattualmente possibile la considerazione della dimensione di relazione – resa particolarmente esplicita e rilevante dalla condivisione delle informazioni genetiche – che costituisce elemento integrante della natura umana: «[a]s agents who value our autonomy, we need to be aware that the cumulative effect of seemingly benign individual choices could represent a threat to the conditions that make those choices meaningful»⁴⁹⁹. In altri termini, come già ricordato, «[l]a “persona” per non scadere ad “individuo”, va considerata non solo nella sua “immanenza” ma anche nella sua “apertura sociale”, non solo “nell'isolamento dell'uomo dall'uomo” ma anche “nel legame dell'uomo con l'uomo”»⁵⁰⁰.

⁴⁹⁹ R. BROWNSWORD, *op. cit.*, p. 84.

⁵⁰⁰ A. BARBERA, *Art. 2*, in G. BRANCA, *Commentario della Costituzione, I principi fondamentali*, Bologna, 1975, p. 106.

CONCLUSIONI

BIBLIOGRAFIA

- ALBERTS B. ET AL., *Biologia molecolare della cellula*, 2° ed., Bologna, 1989.
- ALMQVIST E. ET AL., *A Worldwide Assessment of the Frequency of Suicide, Suicide Attempts, or Psychiatric Hospitalization after Predictive Testing for Huntington's Disease*, in *American Journal of Human Genetics*, 64, 1999
- ALTA CHARO R., *Body of Research – Ownership and Use of Human Tissue*, in *The New England Journal of Medicine*, 15, 355, 2006
- ANDREWS L.B., FULLARTON J.E., HOLTZMAN N.A., MOTULSKY A.G., *Assessing Genetic Risks: Implications for Health and Social Policy*, Washington, 1994
- ANDREWS L.B., MEHLMAN M.J., ROTHSTEIN M.A., *Genetics: Ethics, Law, and Policy*, St. Paul, 2002
- ANNAS G.J., *Standard of Care: the Law of American Bioethics*, New York, 1993
- ANNECCA M.T., *Il Trattamento Dei Dati Genetici*, in R. PANNETTA (a cura di), *Libera Circolazione e protezione dei dati personali*, Milano, 2006
- ARISTOTELE, *Politica*, a cura di VIANO C.A., Milano, 2003
- ÁRNASON E., SIGURGISLASON H., BENEDIKZ E., *Genetic homogeneity of Icelanders: fact or fiction?*, in *Nature Genetics*, 25, 2000
- ATKINSON P., GLASNER P., LOCK M., *Handbook of Genetics and Society. Mapping the New Genomic Era*, Oxon – New York, 2009
- BARBERA A., *Art. 2*, in BRANCA G., *Commentario della Costituzione, I principi fondamentali*, Bologna, 1975
- BARBIERI M., CARINCI P., *Embriologia*, 2° edizione, Milano, 1997

BIBLIOGRAFIA

BARNI M., *Diritti- doveri-responsabilità del medico. Dalla bioetica al biodiritto*, Milano 1999

BARNI M., *I doveri del medico*, in L. LENTI, E. PALERMO FABRIS, P. ZATTI (a cura di), *Trattato di Biodiritto. I diritti in Medicina*, Milano, 2010

BARON J., *Against Bioethics*, Cambridge 2006

BATESON W., *Mendel's Principles of Heredity: a Defence*, New York, 2007

BAYER R., *Public Health Policy and the AIDS Epidemic: an End to HIV Exceptionalism?*, in *New England Journal of Medicine*, 324, 21, 1991

BEAUCHAMP T.L., CHILDRESS J.F., *Principles of biomedical ethics*, (1° ed. 1979), Oxford, 2001

BECK U., *Risk Society. Towards a New Modernity*, London, 1992

BECKWITH J. E ALPER J.S., *Reconsidering Genetic Antidiscrimination Legislation*, in *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 26, 1998

BELLAH R.N., MADSEN R., SULLIVAN W.M., SWINDLER A., TIPTON S.M., *Habits of the heart: individualism and commitment in American life*, Berkeley-Los Angeles, 2008

BENTON J. A., *Are your Genes Protected?: Federal Legislation and Genetic Discrimination*, in *The Journal of Gender, Race and Justice*, 10, 2007

BIAGI GUERINI R., *Famiglia e Costituzione*, Milano 1989

BIN R., *Formazioni sociali*, voce del Dizionario della Costituzione, a cura dell'Accademia della crusca, Firenze 2009.

BIN R., LORENZON S., LUCCHI N.(a cura di), *Biotech Innovations and Fundamental Rights*, Milano, 2012

BJÖRKMAN B., HANSSON S.O., *Bodily Rights and Property Rights*, in *Journal of Medical Ethics*, 32, 2006

BIBLIOGRAFIA

- BJORN G., *Barriers set up to protect genome databases*, in *Nature Medicine*, 2008, 14, 996
- BOBBIO N., SBARBERI F., *Politica e Cultura*, Torino, 1955
- BODDINGTON P., PLOWS A., *Debating Human Genetics: Contemporary Issues in Public Policy and Ethics*, New York, 2011
- BRESCIANI C. (a cura di), *Genetica e medicina predittiva: verso un nuovo modello di medicina*, Milano, 2000
- BRODWIN P., *Genetics, Identity, and the Anthropology of Essentialism*, in *Anthropological Quarterly*, 75, 2
- BROWNSWORD R., *Property in Human Tissues: Triangulating the Issues*, in M. STEINMANN, P. SÝKORA, U. WIESING (a cura di), *Altruism Reconsidered. Exploring New Approaches to Property in Human Tissue*, Ashgate, 2009
- BROWNSWORD R.; CORNISH W.R., LLEWELYN M., *Human genetics and the law: regulating a revolution*, Oxford, 1998
- BRUCE W.F., *Toward an Organic View of Individuality*, in *Journal of Educational Research*, N.2, Vol. 25, 1932
- BUCHANAN A.E. ET AL. , *From Chance to Choice*, Cambridge, 2000
- BUCHANAN A.E., *Assessing the communitarian critique on liberalism*, in *Ethics*, 99, 1989
- BURKE T., ROSENBAUM S., *Molloy v. Meier and the expanding standard of medical care: implications for public health policy and standard of medical care: implications for public health policy and practice*, in *Law and the Public's Health, Public Health Reports*, marzo-aprile 2005, Volume 120.
- BURNETT J.W., *A physician's duty to warn a patient's relatives of a patient's genetically inheritable disease*, in *Houston Law Review*, 36, 1999

BIBLIOGRAFIA

BURRIS S., *Public Health, AIDS Exceptionalism and the Law*, in *John Marshall Law Review*, Vol. 27, No. 2, 1994

CALLAHAN D., *Can the Moral Commons Survive Autonomy?*, in *Hastings Center Report*, 14, 1984

CAMBON-THOMSEN A., E. RIAL-SEBBAG, B.M. KNOPPERS, *Trends in Ethical and Legal Frameworks for the Use of Human Biobanks*, in *European Respiratory Journal*, 30, 2007

CAMBON-THOMSEN A., *The social and ethical issues of post-genomic human biobanks*, in *Nature Reviews. Genetics*, Vol. 5, dicembre 2004

CAPITTA A. M., *I nuovi orientamenti in materia di investigazione e di prova al congresso mondiale dell'Aja*, in *Cassazione penale*, 11, 1996

CARPANELLI O., *Sull'“...accesso...” alla salute (commento a TAR Veneto, sez. III – sentenza 7 marzo 2003, n. 1674)*, in *Giustizia amministrativa*, marzo-aprile 2003

CARUSI D., *Il principio di uguaglianza nel diritto civile. Vecchie e nuove prospettive*, in *Diritto di Famiglia*, 1, 2002

CASHMORE E., *Dictionary of Race and Ethnicity Relations*, London – New York, 14a a cura di, 1996

CASONATO C., CEMBRANI F., *Il rapporto terapeutico nell'orizzonte del diritto*, in LENTI L., PALERMO FABRIS E., ZATTI P. (a cura di), *Trattato di Biodiritto. I diritti in Medicina*, Milano, 2010

CASONATO C., *Diritto alla Riservatezza e Trattamenti Sanitari Obbligatori: un'Indagine Comparata*, Trento, 1995

CASONATO C., *Diritto, diritti ed eugenetica. Prime considerazioni su un discorso giuridico altamente problematico*, in *Humanitas*, 4, 2004

CASONATO C., *Introduzione al biodiritto*, Torino, 2009

BIBLIOGRAFIA

- CASONATO C., PICIOCCHI C., VERONESI P. (a cura di), *Forum Biodiritto 2009. I dati genetici nel BioDiritto*, Padova, 2011
- CATALOZZI M., *Dati sanitari e dati genetici: una frontiera aperta?*, in *Nuova Giurisprudenza Civile Commentata*, 1999
- CAULFIELD T., KNOWLES L., MESLIN E.M., *Law and policy in the era of reproductive genetics*, in *Journal of Medical Ethics*, 30, 2004
- CAULFIELD T., MCGUIRE A.L. ET AL., *Research ethics recommendations for whole-genome research: Consensus statement*, in *PLOS biology*, 2008, 6, 73
- CAVALLI SFORZA L., CAVALLI SFORZA F., *Chi siamo. La storia della diversità umana*, Milano, 1995
- CAVALLI SFORZA L., P. MENOZZI, A. PIAZZA, *The history and geography of human genes*, Princeton, 1994
- CAVALLI-SFORZA L.L. ET. AL., *Call for a Worldwide Survey of Human Genetic Diversity: a Vanishing Opportunity for the Human Genetic Project*, in *Genomics*, 1991
- CHADWICK R., BERG K., *Solidairty and equity: new ethical frameworks for genetic databases*, in *Nature Reviews. Genetics*, Vol. 2, aprile 2001
- CHAN M.L.Y., *Beyond determinism and reductionism: genetic science and the person*, Adelaide, 2003
- CHARLES C. ET AL., *Decision making in the physician-patient encounter: What does it mean? (Or it takes at least two to tango)*, in *Social Science and Medicine*, 44, 1997
- CHARLES C. ET AL., *What do we mean by partnership in making decisions about treatment?*, in *British Medical Journal*, 18, 319, 1999
- CHECCHINI B., *Accertamento e attribuzione della paternità*, Padova, 2008
- CHIEFFI L., *Bioetica e diritti dell'uomo*, Torino, 2000

BIBLIOGRAFIA

CHIEFFI L., *Ricerca Scientifica e Tutela della Persona. Bioetica e Garanzie Costituzionali*, Napoli 1993

CIURLETTI C., *I diritti fondamentali e l'Unione europea tra Carta di Nizza e trattato-costituzione*, Milano, 2005

CLOUSER K.D., *Bioethics and Philosophy*, in *The Hastings Center Report*, Vol. 23, 1993

COHEN N., *Pharmacogenomics and Personalized Medicine*, Totowa, 2010

COLLINS F.S., GREEN E.D., GUTTMACHER A.E., GUYER M.S., *A Vision for the Future of Genomics Research: A Blueprint for the Genomic Era*, in *Nature*, 853, 2003

CONTI A., DELBON P., PATERNOSTER M., RICCI G., *I test genetici. Etica deontologia, responsabilità*, Milano, 2007

CORBIE-SMITH G., THOMAS S., WILLIAMS M., MOODY-AYERS S., *Attitudes and beliefs of African Americans toward participation in medical research*, in *Journal of General Internal Medicine*, 14, 9, 1999

COSMACINI G., *L'arte lunga. Storia della medicina dall'antichità ad oggi*, Roma-Bari, 1997

COSTA M. R., *Genetic Testing: International Strategies to Prevent Potential Discrimination in Insurance Risk Classification*, in *Suffolk Transnational Law Review*, 20, 1996

CRICK F., *Central Dogma of Molecular Biology*, in *Nature*, 227, 1970

CRICK F., *The astonishing hypothesis*, New York, 1995

CUTICCHIA J.A., *Genetics: a handbook for lawyers*, Chicago, 2009

D'ANTONIO V., *I dati genetici*, in CARDARELLI F., SICA S., ZENO-ZENCOVICH V. (a cura di), *Il Codice dei dati Personali. Temi e Problemi*, Milano, 2004

DAWKINS R., *The selfish gene*, New York, 1976

BIBLIOGRAFIA

DE TOCQUEVILLE A., *La democrazia in America*, trad. it. a cura di G. CANDELORO, Milano, 1992

DE TOCQUEVILLE A., *L'antico regime e la rivoluzione*, trad. it. a cura di G. CANDELORO, Milano, 1996

DENBO S.M., What your genes know affects them: should patient confidentiality prevent disclosure of genetic test results to a patient's biological relatives?, in *American Business Law Journal*, Vol. 43., Iss. 3, 2006

DEVRIES R., SUBEDI J. (a cura di), *Bioethics and Society: Constructing the Ethical Enterprise*, Upper Saddle River, 1998

DOLAN B., *Medical records: Disclosing confidential clinical information*, in *The Psychiatrist*, 28, 2004

DOLGIN J.L., *Biological Evaluations: Blood, Genes and Family*, in *Akron Law Review*, 41, 347, 2008

DOLGIN J.L., *Choice, Tradition, and the New Genetics: The Fragmentation of the Ideology of Family*, in *Connecticut Law Review*, 32, 2000, p. 523-566.

DOLGIN J.L., *The Evolution of the 'Patient': Shifts in Attitudes about Consent, Genetic Information, and Commercialization in Health Care*, in *Hofstra Law Review*, Vol. 34, No. 1, 2005

DOUKAS D., BERG J., *The family covenant and genetic testing*, in *American Journal of Bioethics* 1, 3, 2001

DRABIAK-SYED K., *Lessons from Havasupai Tribe v. Arizona State University Board of Regents: Recognizing Group, Cultural, and Dignitary Harms as Legitimate Risks Warranting Integration into Research Practice*, in *Journal of Health & Biomedical Law*, 6, 2, 2010

DUMIT J., *Picturing personhood: brain scans and biomedical identity*, Princeton, 2003

BIBLIOGRAFIA

- DWORKIN G., *The Theory and Practice of Autonomy*, Cambridge, 1988
- ELGER B., BILLER-ADORNO N., MAURON A., CAPRON A.M., *Ethical Issues in Governing Biobanks. Global Perspectives*, Aldershot, 2008
- ELGER B., *Ethical Issues of Human Genetic Databases: A Challenge to Classical Health Research Ethics?*, Farnham, 2010
- EMANUEL E.J. ET AL. (a cura di), *The Oxford textbook of clinical research ethics*, Oxford, 2008
- EPSTEIN S., *Inclusion: The Politics of difference in Medical Research*, Chicago, 2007
- ERIKSSON S., HELGESSON G., *Potential harms, anonymization, and the right to withdraw consent to biobank research*, in *European Journal of Human Genetics*, 2005
- FADEN R.R., BEAUCHAMP T. L., *A History and Theory of Informed Consent*, New York, 1986
- FAELLI T., *La tutela delle invenzioni biotecnologiche in Europa: prime valutazioni d'insieme*, in *Rivista di Diritto Industriale*,3,2001
- FANUELE C., *Dati genetici e procedimento penale*, Milano, 2009
- FAY M., *Informing the family: a geneticist's duty of care to disclose genetic risks to relatives of the proband*, in *Journal of Professional Negligence*, 2011
- FENWICK P., BERAN R.G., *Informed consent – should Bolam be rejected?*, in *Medicine and Law*, 16, 1997
- FINKLER K., SKRZY尼亚 C., EVANS P., *The new genetics and its consequences for family, kinship, medicine, and medical genetics*, in *Social Science and Medicine*, 2003, 57
- FIORI A. e LA MONACA G., *L'informativa al paziente ai fini del consenso: senza più limiti*, in *Rivista Italiana di Medicina Legale*,6,2000

BIBLIOGRAFIA

- FOST N., LEVINE R.J., *The Dysregulation of Human Subjects Research*, in *Journal of the American Medical Association*, 298, 18, 2007
- FOSTER C., PEACOCK N., *Clinical Confidentiality*, Sadbury UK, 2000
- FOSTER M.W., SHARP R.R., FREEMAN W.L., CHINO M., BERNSTEN D., CARTER T.H., *The role of community review in evaluating the risks of human genetic variation research*, in *American Journal of Human Genetics*, 1999, 64
- FOX R.C., *The Evolution of American Bioethics: a Sociological Perspective*, in G. WEISZ (a cura di), *Social Science Perspectives on Medical Ethics*, Philadelphia, 1990
- FRANCK T.M., *The Empowered Self. Law and Society in the Age of Individualism*, New York, 1999
- FRIEDMAN ROSS L., *Genetic Exceptionalism vs. Paradigm Shift: Lessons from HIV*, in *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 29, 2001
- GIBBONS S., *Are UK genetic databases governed adequately? A comparative legal analysis*, in *Legal Studies*, 27, 2, 2007
- GIBBONS S., *Regulating Biobanks: A Twelve-point Typological Tool*, in *Medical Law Review*, 17, 2009
- GILBAR R., *Medical Confidentiality Within the Family: The Doctor's Duty Reconsidered*, in *International Journal of Law, Policy and the Family*, 18, 2004
- GILLHAM N.W., *Genes, Chromosomes, and Disease: From Simple Traits, to Complex Traits, to Personalized Medicine*, Upper Saddle River, 2011
- GODARD B. ET AL., *Guidelines for disclosing genetic information to family members: From development to use*, in *Familial Cancer* 5, 2006
- GREEN R.M., *Babies by design. The Ethics of Genetic Choice*, New Haven-London, 2007

BIBLIOGRAFIA

GROL R. ET AL., *Patient's priorities with respect to general practice care: An International comparison*, in *Family Practice*, 1 1999

GULCHER J., HELGASON A., STEFÁNSSON K., *Genetic homogeneity of Icelanders*, in *Nature Genetics*, 26, 2000

GUTTMACHER A.E., MCGUIRE A.L., PONDER B., STEFÁNSSON K., *Personalized genomic information: preparing for the future of genetic medicine*, in *Nature Reviews. Genetics* 11, 2010

HADDOW G., LAURIE G., CUNNINGHAM-BURLEY S., HUNTER K.G., *Tackling community concerns about commercialisation and genetic research: A modest interdisciplinary proposal*, in *Social Science & Medicine*, 2007, 64

HALL B.K., *Evolutionary Developmental Biology*, Norwell, 1999

HALLBERG M., FARISS MCCLAIN T., *Molloy v. Meier extends genetic counseling duty of care to biological parents and establishes that legal damages must occur before a wrongful conception action accrues for statute of limitations purposes*, reperibile in www.hallberglaw.com

HANSSON M. G., DILLNER J., BARTRAM C.R., CARLSON J., HELGESSON G., *Should donors be allowed to give broad consent to future biobank research?*, in *Lancet Oncology*, 7, 2006

HANSSON M.G., *The need to down regulate. A minimal ethical framework for biobank research*, in DILLNER J. (a cura di), *Methods in biobanking*, New York, 2007

HANSSON, M.G., *Ethics and biobanks*, in *British Journal of Cancer*, 2009, 100, 8

HARRIS J., *Scientific research is a moral duty*, in *Journal of Medical Ethics*, 31, 2005

HEATH D., RAPP R., TAUSSIG K.S., *Genetic Citizenship*, in NUGENT D., VINCENT J. (a cura di), *A companion to the Anthropology of Politics*, London, 2004 e, negli stessi termini, S. GIBBON, *Breast Cancer Genes and the Gendering of Knowledge: Science*

BIBLIOGRAFIA

and Citizenship in the Cultural Context of the 'New' Genetics, Basingstock-New York, 2007

HERSHEY A.D., CHASE M., *Independent functions of viral protein and nucleic acid in growth of bacteriophage*, in *Journal of Genetic Physiology*, 36, 1952

HOFMANN B., *Broadening consent and diluting ethics?*, in *Journal of Medical Ethics*, 2009, 35

HONDIUS F.W., *Protecting medical and genetic data*, in *European Journal of Health Law*, 4, 1997

HUXLEY J., HADDON A.C., *We Europeans: a survey of 'racial' problems*, London, 1935

JECKER N.S., JONSEN A.R., PEARLMAN R.A., *Bioethics*, Sadbury, 2012

JOHANNSEN W., *Elemente der Exacten Ehrblichkeitslehre*, Jena, 1909

JOHNSTON D., *The Idea of a Liberal Theory: a Critique and Reconstruction*, Princeton, 1994

JONES J.M., *Prejudice and Racism*, 2nd a cura di, NY, 1997

JONSEN A.R., *The Birth of Bioethics*, New York, 1998

JUNGREIS R., *The Proposed Genetic Information Nondiscrimination Act of 2005 and Public Fears about Genetic Information*, in *Journal of Law and Policy*, 15, 2007

KAHN J., *Race in a bottle*, in *Scientific American*, August 2007

KANT I., *Metaphysik der sitten*, Leipzig, 1870

KANT I., *The Metaphysics of Morals*, a cura di M. GREGOR, Cambridge, 1996

KASS N.E., *Public health ethics: From foundations and frameworks to justice and global public health*, in *Journal of Law and Medical Ethics*, 2004, 32

BIBLIOGRAFIA

KATZ J., *Human Experimentation and Human Rights*, in *St. Louis University Law Journal*, 7, 39, 1994

KAYE D.H., *The double helix and the law of evidence*, Cambridge, 2010

KAYE J., *Do we need a uniform regulatory system for biobanks across Europe?*, in *European Journal of Human Genetics*, 14, 2006

KAYE J., STRANGER M., *Principles and practice in biobank governance*, Farnham, 2009

KEGLEY J.A.K., *Challenge to informed consent*, in *EMBO Reports*, 2004, 5, 9

KING J.S., *Rethinking Informed Consent: The Case for Shared Medical Decision-Making*, in *American Journal of Law and Medicine*, 32, 4, 2006

KIRBY M., *Patients' rights – why the Australian courts have rejected “Bolam”*, in *Journal of Medical Ethics*, 21, 1995

KLUG W.S., SPENCER C.A., *Concetti di genetica*, Milano, 2004

KNOPPERS B.M., CHADWICK R., *Human Genetic Research: Emerging Trend in Ethics*, in *Nature Reviews. Genetics*, Vol. 6, gennaio 2005

KNOPPERS B.M., *Consent to ‘personal’ genomics and privacy*, in *European Molecular Biology Organization reports*, 7 maggio 2010

KNOPPERS B.M., *Genomics and public health: legal and socio-ethical perspectives*, Leiden, 2007

KOHURY M.J., DORMAN J.S., *The Human Genome Epidemiology Network*, in *American Journal of Epidemiology*, 148, 1998

KORF B.R., *Genetica umana*, Milano, 2001

KOSKI G., *“Rethinking Research Ethics” Again: Casuistry, Phronesis, and the Continuing Challenges of Human Research*, in *American Journal of Bioethics*, 10, 10, 2010

BIBLIOGRAFIA

KRAFT P., HUNTER D., *Genetic risk prediction – are we there?*, in *New England Journal of Medicine*, 2009

LAURIE G., *Genetic Privacy: a Challenge to Medico-legal Norms*, Cambridge, 2004

LETWIN S.R., REYNOLDS N.B., *On the History of the Idea of Law*, New York, 2005

LIAO S.M., *Is there a duty to share genetic information?*, in *Journal of Medical Ethics* , 53, 5, 2009

LIPPMAN A., *Prenatal Genetic Testing and Screening: Constructing Needs and Reinforcing Inequities*, in *American Journal of Law & Medicine*, 15, 1991

LIPWORTH W., ANKENY R., KERRIDGE I., *Consent in crisis: the need to reconceptualize consent to tissue banking research*, in *Internal Medicine Journal* 36, 2006

LUCASSEN A., KAYE J., *Genetic testing without consent: the implication of the new Human Tissue Act 2004*, in *Journal of Medical Ethics*, 32, 12, 2006

LUNSHOF J.E., CHADWICK R., VORHAUS D.B., CHURCH G.M., *From Genetic Privacy to Open Consent*, in *Nature Reviews. Genetics*, Vol. 9, maggio 2008

MACHUGA R., *In Defense of the Soul: What it Means to be Human*, Brazos, 2002

MACIOTTI M., *Consenso informato e biobanche di ricerca*, in *Nuova giurisprudenza civile commentata*, 3, marzo 2009

MACIOTTI M., IZZO U., PASCUZZI G., BARBARESCHI M., *La disciplina giuridica delle biobanche*, in *Pathologica*, 100, 2008

MANSON N.C., O'NEILL O., *Rethinking Informed Consent in Bioethics*, Cambridge, 2007

MANSON N.C., *The medium and the message: tissue samples, genetic information and data protection legislation*, in WIDDOWS H., MULLEN C. (a cura di), *The Governance of Genetic Information. Who decides?*, Cambridge, 2009

BIBLIOGRAFIA

- MANZIN M., *La barba di Solzenicyn e la frammentazione dei diritti umani*, in *Persona e Derecho*, Vol. 58, 2008
- MANZIN M., *La verità retorica del diritto*, in D. PATTERSON, *Diritto e Verità*, tr. It., Milano 2010
- MARANO P., *Crisi della medicina accademica. Condivisione, cambiamento e innovazione, corresponsabilità*, Milano, 2006
- MASCALZONI D., HICKS A., PRAMSTALLER P.P., *Consenting in Population Genomics as an Open Communication Process*, in *Studies in Ethics, Law, and Technology*, Vol.3, Iss.1, 2009
- MASTERS C., *DNA and your body: what you need to know about biotechnology*, Sidney, 2005
- MCCORMICK N., *Legal Right and Social Democracy: essays in legal and political philosophy*, Oxford, 1982
- MCGUIRE A.L., BESKOW L.M., *Informed consent in genomics and genetic research*, in *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 2010, 11
- MCLEAN S., *Autonomy, consent and the law*, Oxon – New York, 2010
- MEAD M. ET AL. (a cura di), *Science and the Concept of Race*, New York, 1968
- MELLO M.M., WOLF L.E., *The Havasupai Indian Tribe case - Lessons for research involving stored biologic samples*, in *New England Journal of Medicine*, 2010, 363
- MILLER P. S., *Genetic Discrimination in the Workplace*, in *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 26, 1998
- MINGARDO L., *L'autonomia illusoria. Il diritto di autodeterminazione tra le maglie dell'eterodeterminazione*, in *Tigor: rivista di scienze della comunicazione*, 1, 2010
- MONOD J., *Il caso e la necessità: saggio sulla filosofia naturale della biologia contemporanea*, 6. ed., Milano, 1973

BIBLIOGRAFIA

- MURPHY T. (a cura di), *New Technologies and Human Rights*, Oxford, 2009
- MURRAY T.H., *Genetic Exceptionalism and Future Diaries: is Genetic Information Different Form Other Medical Information?*, in ROTHSTEIN M.A. (a cura di), *Genetic secrets : protecting privacy and confidentiality in the genetic era*, London, 1997
- MURRAY T.H., ROTHSTEIN M.A., MURRAY R.F. (a cura di), *The Human Genome Project and the Future of Health Care*, Bloomington, 1996
- NERI G., GENUARDI M., *Genetica Umana e Medica*, Milano, 2010
- NICOLÁS JIMÉNEZ P., *La protección jurídica de los datos genéticos de carácter personal*, Bilbao-Granada, 2006
- NIGER S., *Le nuove dimensioni della privacy: dal diritto alla riservatezza alla protezione dei dati personali*, Padova, 2006
- NOVAS C., ROSE N., *Genetic Risk and the birth of somatic individual*, in *Economy and Society*, 29, 4, 2000
- O'DOHERTY K.C., BURGESS M.M., WINICKOFF D. ET AL., *From consent to institutions: Designing adaptive governance for genomic biobanks*, in *Social Science & Medicine*, 2011, 73(3)
- OHM P., *Broken promises of privacy: Responding to the surprising failure of anonymization*, in *University of Colorado Law Legal Studies Research Paper No. 09*, 2009
- OHNO S., *So much "junk" DNA in our genome*, in H.H SMITH, *Evolution of genetic systems*, New York, 1972
- O'NEILL O., *Autonomy and Trust in Bioethics*, Cambridge, 2002
- PACE A., *Norme, Soggettività giuridica e identità personale*, in *Giur. Cost.*, 1994, 95

BIBLIOGRAFIA

PARDOLESI R., *Dalla riservatezza alla protezione dei dati personali: una storia di evoluzione e discontinuità*, in PARDOLESI R. (a cura di), *Diritto alla riservatezza e circolazione dei dati personali*, vol. I, Milano, 2003

PARKER M., LUCASSEN A., *Genetic information: a joint account*, in *British Medical Journal*, 329, 2004

PENASA S., *Alla ricerca dell'anello mancante: il deposito dello strumento di ratifica della Convenzione di Oviedo*, in *Forum di Quaderni Costituzionali*, reperibile su http://www.forumcostituzionale.it/site/images/stories/pdf/documenti_forum/paper/0007_penasa.pdf

PESHKIN B., BURKE W., *Bioethics of genetic testing for hereditary breast cancer*, in ISAACS C., REBBECK T.R. (a cura di), *Hereditary Breast Cancer*, New York, 2007

PETRINI C., *Broad consent, exceptions to consent and the question of using biological samples for research purposes different from the initial collection purpose*, in *Social Science & Medicine*, Vol. 70, Iss. 2, 2010

PETRINI C., *Broad consent, exceptions to consent and the question of using biological samples for research purposes different from the initial collection purpose*, in *Social Science & Medicine*, Vol. 70, Iss. 2, 2010

PINO G., *L'identità personale*, in RODOTÀ S., TALLACHINI M. (a cura di), *Trattato di Biodiritto. Ambito e Fonti del Biodiritto*, Milano, 2010

PIZZORUSSO A., *Lezioni di diritto costituzionale*, Roma, 1978

PLATONE, *Politico*, traduzione e introduzione di P. ACCATTINO, Bari, 1997

PRATT W. F., *Privacy in Britain*, London, 1979

QUADRI E., *Il Codice Deontologico Medico ed i Rapporti tra Etica e Diritto*, in *Responsabilità civile e previdenza*, 2002

QUATTRONE A., *Il Lato Oscuro del Genoma*, ne *Il Sole 24 Ore*, 30 agosto 2007

BIBLIOGRAFIA

R. BROWNSWORD, *Rights, Regulation, and the Technological Revolution*, Oxford, 2008

RAFFIOTTA E.C., *Appunti in materia di diritto all'identità personale*, in *Quaderni costituzionali*, 26 gennaio 2010, reperibile sul sito <http://www.forumcostituzionale.it>

RAO R., *Genes and Spleens: Property, Contract, or Privacy Rights in the Human Body*, in *The Journal of Law, Medicine and Ethics*, 35, 3, 2007

RAO R., *Property, Privacy, and the Human Body*, in *Boston University Law Review*, 80, 359, 2000

REILLY P.R., PAGE D.C., *We're Off to See the Genome*, in *Nature Genetics*, 20, 1998

REILLY P.R., *Rethinking Risks to Human Subjects in Genetic Research*, in *American Journal of Human Genetics*, 63, 1998

RESCIGNO P., *Manuale di diritto privato italiano*, Napoli, 1992

RESNIK D.S., *Review of Rethinking Informed Consent in Bioethics*, in *Studies of Ethics, Law and Technology*, Vol. 3, Iss. 2, 2009

RESTA G., *Identità personale e identità digitale*, in *Dir. Informatica*, 2007

REVERBY S., *Examining Tuskegee: the infamous syphilis study and its legacy*, Chapel Hill, 2009

RHODES R., *Rethinking Research Ethics*, in *The American Journal of Bioethics*, 5, 1, 2005

ROCHE P.A., ANNAS G., *DNA Testing, Banking and Genetic Privacy*, in *The New England Journal of Medicine* 355, 6, 2006

RODOTÀ S., *La vita e le regole. Tra diritto e non diritto*, Milano, 2006

RODOTÀ S., *Le informazioni genetiche*, AAVV. *Società dell'informazione– Tutela della Riservatezza*, Milano, 1995

BIBLIOGRAFIA

- RODOTÀ S., *Repertorio di fine secolo*, Bari, 1999
- RODOTÀ S., *Tecnologie e diritti*, Bologna, 1995
- ROMEO CASABONA C.M., *La Ley de Investigación biomédica: un nuevo mapa normativo para la investigación científica en el Sistema Nacional de Salud*, in *Derecho y Salud*, 16, extra 2, 2008
- ROSE N., *The Politics of Life Itself: Biomedicine, Power and Subjectivity in the Twenty-First Century*, Princeton, 2007
- ROTHMAN D.J., *Strangers at the Bedside: a History of How Law and Bioethics Transformed Medical Decision Making*, New York, 2009
- ROTHSTEIN M. (edited by), *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, Yale University Press, 2002
- ROTHSTEIN M., *Genetic discrimination in Employment*, in *Houston Law Review*, 29, 1992
- ROTHSTEIN M.A. (a cura di), *Pharmacogenomics: social, ethical, and clinical dimensions*, Hoboken, 2003
- ROUVROY A., *Human Genes and Neoliberal Governance: A Foucauldian Critique*, Oxon-New York, 2008
- RUMBALL S., MCCALL SMITH A., *Report Human Genetic Data: Preliminary Study by the IBC on its Collection, Processing, Storage and Use*, UNESCO, Parigi 15 May 2002
- SAFRIN S., *Hyperownership in a Time of Biotechnological Promise: The International Conflict to Control the Building Blocks of Life*, in *The American Journal of International Law*, 98, 2004
- SALARIS G., *Progresso scientifico e diritti della persona (informazioni genetiche, biotecnologie)*, in CENDON P. (a cura di), *I diritti della persona. Tutela civile, penale, amministrativa*, vol. I, Torino, 2005

BIBLIOGRAFIA

- SALARIS M.G., *Corpo umano e diritto civile*, Milano, 2007
- SALVATERRA E., LECCHI L., GIOVANELLI S., BUTTI B., BARDELLA M.T., BERTAZZI P.A., BOSARI S., COGGI G., COVIELLO D.A., LALATTA F., MOGGIO M., NOSOTTI M., ZANELLA A., REBULLA P., *Banking together. A unified model of informed consent for biobanking*, in *EMBO Reports*, Vol. 9, no. 4, 2008
- SANTANIELLO G., FILIPPI C., *Dati genetici, genoma e privacy*, in LOIODICE A., SANTANIELLO G. (a cura di), *Trattato di diritto amministrativo*, Padova 2000
- SANTORO E., *Autonomia individuale, libertà e diritti. Una critica dell'antropologia liberale*, Pisa, 1999
- SANTOSUOSSO A., *Il diritto alla disobbedienza genetica: il caso dell'Islanda*, in C.M. MAZZONI (ed.), *Etica della ricerca biologica*, Firenze, 2000
- SANTOSUOSSO A., *Corpo e libertà. Una storia tra diritto e scienza*, Milano 2001
- SANTOSUOSSO A., *Diritto, Scienza, Nuove Tecnologie*, Padova, 2011
- SANTOSUOSSO A., *Persone fisiche e confini biologici: chi determina chi*, in *Politica del diritto*, 4, 2002
- SANTOSUOSSO A., *Should privacy be abolished in biobanking?*, in *Atti del Convegno Comparative Issues in the Governance of Research Biobanks*, Trento, 7-8 maggio 2010 (in preparazione).
- SCHNEIDER D.M., *American Kinship: A Cultural Account*, Chicago, (2a a cura di) 1980
- SENDEN L., A definition of soft law, in SENDEN L., *Soft Law in European Community Law*, Oxford, 2005
- SEOANE RODRÍGUEZ J.A., CASADO DA ROCHA A., *Consentimiento, biobancos y Ley de Investigación Biomédica*, in *Revista de Derecho y Genoma Humano*, 29, 2008

BIBLIOGRAFIA

SHAPIRO M.H. ET AL., *Cases, Materials and Problems on Bioethics and Law*, St. Paul, 2003

SHAPIRO M.H., *The Impact of Genetic Enhancement on Equality*, in *34 Wake Forest Law Review* 561, 621, 1999

SHARP R.R., FOSTER M.W., *Involving Study Populations in the Review of Genetic Research*, in *Journal of Law Medicine and Ethics*, 28, 1, 2000

SILVERS A. e STEIN M. A., *Human Rights and Genetic Discrimination: Protecting Genomics' Promise For Public Health*, in *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 31, 2003

SKENE L., *Patients' rights or family responsibilities. Two Approaches to Genetic Testing*, in *Medical Law Review* 6, 1, 1998

SKENE L., *Proprietary rights in human bodies, body parts and tissue: Regulatory contexts and proposals for new laws*, in *Legal Studies*, 22, 2002

SMITH G., *Genetic, Ethics and the Law*, Gaithersburg, 1981

SOLBAKK J.H., HOLM S., HOFMANN B. (a cura di), *Ethics of research biobanking*, New York, 2009

STEFANINI E., *Dati genetici e diritti fondamentali: profili di diritto comparato ed europeo*, Padova, 2008

STEINMANN M., SÝKORA P., WIESING U. (eds.), *Altruism Reconsidered. Exploring New Approaches to Property in Human Tissue*, Farnham, 2009

STENSON, A. J., *The politics of genetic resource control*, London, 1999

STJERNSCHANTZ FORSBERG J., HANSSON M.G., ERIKSSON S., *Biobank research: who benefits from individual consent?*, in *British Medical Journal*, 2011

BIBLIOGRAFIA

SUDELL A., *To tell or not to tell: the scope of physician-patient confidentiality when relatives are at risk of genetic disease*, in *Journal of Contemporary Health Law Policy*, 18, 2001

SUTER S., *Whose genes are these anyway?: Familial conflicts over access to genetic information*, in *Michigan Law Review*, 91, 1993

SUTTON W.S., *The Chromosomes in Heredity*, in *Biological Bulletin*, 4

TALLACHINI M., TERRAGNI F., *Le biotecnologie: aspetti etici, sociali e ambientali*, Milano, 2004

TOMMASI R., *La Difesa della Privacy nella Sanità*, Santarcangelo di Romagna, 2007

TRIMARCHI P., *Istituzioni di diritto privato*, Milano, 2009

TRUCCO L., *Introduzione allo studio dell'identità individuale nell'ordinamento costituzionale italiano*, Torino, 2004

TUTTON R., *Promising genomics, Iceland and deCODE genetics in a world of speculation*, in *New Genetics and Society*, Vol. 28, Iss. 3, 2009

URBINATI N., *Individualismo democratico: Emerson, Dewey e la cultura politica americana*, Roma, 1997

VAN OOSTEN F. W., *The Doctor's Duty of Disclosure and Excessive Information Liability*, in *Medicine and Law*, 11, 1992

VAN STAVEREN I., *The values of economics: an Aristotelian perspective*, London-New York, 2001

VARANI E., *Diritto alla privacy e trattamento dei dati sensibili in ambito sanitario: dalla Carta dei diritti fondamentali dell'unione Europea in materia di protezione dei dati personali*, in *Giurisprudenza Italiana*, 8/9, 2005

VARANI E., *Diritto alla privacy e trattamento dei dati sensibili in ambito sanitario. Dalla Carta dei diritti fondamentali dell'Unione Europea al decreto legislativo 30*

BIBLIOGRAFIA

giugno 2003 n.196 “Codice in materia di protezione dei dati personali”, in *Giurisprudenza Italiana*, 2005

VEATCH R.M., *Autonomy's Temporary Triumph*, in *Hastings Center Report*, 14, 1984

VERONESI P., *Il Corpo e la Costituzione*, Milano, 2007

VIAFORA C., *Introduzione alla Bioetica*, Milano, 2006

VIGANÒ P., *Limiti e prospettive del consenso informato*, Milano, 2008

VILLEY M., *La formazione del pensiero giuridico moderno*, Paris, 1975

VOGEL F., *Moderne problem der humangenetik*, in *Ergeb Inn Med U Kinderheilk*, 12, 1959

WACKS R., *Personal Information, Privacy and the Law*, Oxford, 1989

WALL, W. J., *Genetics and DNA Technology : legal aspects*, London, 2004

WARLOW C., *Clinical research under the cosh again*, in *British Medical Journal*, 2004

WATSON J.D., CRICK F.H., *Molecular structure of nucleic acids; a structure for deoxyribose nucleic acid*, in *Nature*, 171, 1953

WEIJER C., ANDERSON J., *A Critical Appraisal of Protections for Aboriginal Communities in Biomedical Research*, in *Jurimetrics*, 42, 2002

WIDDOWS H., MULLEN C., *The Governance of Genetic Information. Who decides?*, Cambridge, 2009

WILSON J., HUNTER D., *Research Exceptionalism*, in *American Journal of Bioethics*, 10, 8, 2010

WINICKOFF D.E., *Genome and Nation. Iceland's Health Sector Database and its Legacy*, in *Innovations: Technology, Governance, Globalization*, 2006, Vol. 1, Iss. 2

BIBLIOGRAFIA

ZENCOVICH Z., *Il consenso informato e la autodeterminazione informativa nella prima decisione del garante*, in *Corriere giuridico*, 1997

ZETZEL E., *Current concepts of transference*, in *International Journal of Psycho-Analysis*, 1956

ALTRI DOCUMENTI CONSULTATI

ARTICLE 29 DATA PROTECTION WORKING PARTY, *Document on Genetic Data*, adottato il 17 marzo 2004

AUTORITÀ GARANTE PER LA PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI, adottata il 24 giugno 2011, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici*, in Gazzetta Ufficiale n. 159 dell'11 luglio 2011

AUTORITÀ GARANTE PER LA PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI, *Autorizzazione al trattamento dei dati genetici*, adottata il 22 febbraio 2007, in Gazzetta Ufficiale n. 65 del 19 marzo 2007

CONSEIL D'ÉTAT, *La révision des lois de bioéthique*, Paris, 2009, punto 82

CONSIGLIO NAZIONALE DI BIOETICA e COMITATO NAZIONALE PER LA BIOSICUREZZA, LE BIOTECNOLOGIE E LE SCIENZE DELLA VITA, *Raccolta di campioni biologici a fini di ricerca: consenso informato*, del 16 febbraio 2009

COUNCIL OF EUROPE, Recommendation R(97)5 on the Protection of Medical Data, adottata dal Comitato dei Ministri il 13 febbraio 1997.

COUNCIL OF EUROPE, *Recommendation R(97)5 on the Protection of Medical Data*, adottata dal Comitato dei Ministri il 13 febbraio 1997

HUGO ETHICS COMMITTEE, *Statement on benefit-sharing. Clinical Genetics*, 2002

INSTITUTE OF MEDICINE, DIVISION OF HEALTH SCIENCES POLICY, *Assessing Genetic Risks: Implications for Health and Social Policy*, Washington, 1994

Ley 14 de Investigación biomédica, del 3 luglio 2007

NATIONAL COMMISSION FOR THE PROTECTION OF HUMAN SUBJECTS OF BIOMEDICAL AND BEHAVIORAL RESEARCH, *The Belmont Report, Ethical Principles and Guidelines for the protection of human subjects of research*, adottato il 18 aprile 1979.

BIBLIOGRAFIA

ORGANIZZAZIONE MONDIALE DELLA SANITÀ, *Genetic Databases: assessing the benefits and the impact on human and patient rights*, Ginevra, 2003

SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA, *Biobanche genetiche. Linee Guida*, inserto di *Analysis*, 5/6 del 2003

UNESCO, *International Declaration on Human Genetic Data*, 16 ottobre 2003, reperibile in <http://portal.unesco.org> (ultimo accesso 28 gennaio 2012).

UNESCO, *Universal Declaration on Bioethics and Human Rights*, adottata il 19 ottobre 2005

WORLD MEDICAL ASSOCIATION, *Principi etici per la ricerca medica che coinvolge i soggetti umani*, adottata nel giugno del 1964 ad Helsinki e successivi emendamenti

UNITED NATIONS, *International Covenant on Economic, Social and Cultural Rights*, entrata in vigore il 3 gennaio 1976

UK HUMAN GENETICS COMMISSION, *Inside Information. Balancing interests in the use of personal genetic data*, London, 2002

NATIONALER ETHIKRAT, *Biobanks for research*, Berlin, 2004

COUNCIL FOR INTERNATIONAL ORGANIZATIONS OF MEDICAL SCIENCES, *International Ethical Guidelines for Biomedical Research Involving Human Subjects*, Ginevra, 2002

NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS, *Human Tissue: ethical and legal issues*, Londra, 1995

NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS, *The ethics of research related to healthcare in developing countries*, Londra, 2002

NORTH AMERICAN REGIONAL COMMITTEE OF THE HUMAN GENOME DIVERSITY PROJECT, *Proposed medical ethical protocol for collecting DNA samples*, in *Houston Law Review*, 1997, 33

NATIONAL RESEARCH COUNCIL, *Evaluating Human Genetic Diversity*, Washington, 1997

BIBLIOGRAFIA

NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH, *Guidelines* “Points to consider when planning a genetic study that involves members of named populations”, online in http://bioethics.od.nih.gov/named_populations.html

UNESCO, *Dichiarazione Universale sul Genoma Umano e i Diritti dell'Uomo*, Parigi, 11 novembre 1997

SOCIAL ISSUES SUBCOMMITTEE ON FAMILIAL DISCLOSURE, *American Society of Human Genetics* (ASHG), *Professional Disclosure of Familial Genetic Information*, in *American Journal of Human Genetics*, 62, 1998